

LISTE DES ANALYSES REALISEES AU LABORATOIRE D'ONCOLOGIE MEDICALE

Coordonnées :
 28 av de Valombrose
 06107 Nice Cedex 02
 Tel : 04 92 03 80 07
 Fax : 04 92 03 75 29
 @ : lgts-sec-past@chu-nice.fr

LOM/LGTS

ATTENTION PRELEVEMENT A TRANSMETTRE A LA FACULTE DE MEDECINE AV DE VALOMBROSE, NICE

TYPE DE TUMEUR	ANOMALIE(S) MOLECULAIRE(S)	TECHNIQUE UTILISEE
SARCOMES ET TUMEURS DES TISSUS MOUS ET DE L'OS CARATERISES PAR DES GENES DE FUSION		
Synoviosarcome	Fusion SS18(SYT) (18q11) ::SSX1, SSX2 , SSX4 (Xp11) ou autre partenaire	RNASeq* (Technologie ARCHER DX)
Tumeurs Primitives Neuro-ectodermiques Périphériques (PPNET) / Sarcome d'Ewing et autres tumeurs avec rémanement du gène EWSR1	Fusion EWSR1 (22q12) :: FLI1 (11q24.3) ou ERG (21q22) ou autre partenaire Fusion FUS (16p11) ::ERG (21q22) ou autre partenaire	
Rhabdomyosarcome alvéolaire	Fusion FOXO1 (FKHR) ((13q14) :: PAX3 (2q36.1) ou PAX7 (1p36.13), ou autre partenaire	
Sarcomes BCOR et Sarcomes CIC	Fusion BCOR (Xp11.4) Fusion CIC (19q13.2)	
Sarcome à cellules claires	Fusion EWSR1 (22q12) :: ATF1 (12q13.13) ou CREB1 (2q33.3) ou autre partenaire	
Tumeur desmoplastique à petites cellules rondes	Fusion EWSR1 (22q12) ::WT1 (11p13) ou autre partenaire	
Chondrosarcome myxoïde extra-squelettique	Fusion NR4A3 (9q22) :: EWSR1 (22q12), ou TAF15 (17q12) ou autre partenaire	
Liposarcome myxoïde	Fusion FUS (16p11) ou EWSR1 (22q12) :: DDIT3 (CHOP) (12q13)	
Sarcome fibromyxoïde de bas grade	Fusion FUS(16p11) :: CREB3L2 (7q33) ou CREB3L1 (11p11.2) ou autre partenaire	
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	Fusion COL1A1 (17q21) :: PDGFB(22q13) Fusion COL6A3 (2q37.3) ou EMILIN2 (18p11) :: PDGFD (11q22.3) ou autre partenaire	

*Une analyse FISH pourra être réalisée pour contrôle, si nécessaire

LISTE DES ANALYSES REALISEES AU LABORATOIRE D'ONCOLOGIE MEDICALE

TYPE DE TUMEUR	ANOMALIE(S) MOLECULAIRE(S)	TECHNIQUE(S) UTILISEE(S)
SARCOMES ET TUMEURS DES TISSUS MOUS ET DE L'OS CARATERISES PAR DES GENES DE FUSION (suite)		
Tumeur myofibroblastique inflammatoire	Fusion ALK (2p24) - partenaire variable Fusion ROS1 (6q22.1) – partenaire variable	RNASeq* (Technologie ARCHER DX)
Tumeurs avec remaniement des gènes NTRK	Fusion NTRK1 (1q23.1) / NTRK2 (9q21.33) / NTRK3 (15q25) – partenaire variable	
Histiocytome fibreux angiomatoïde	Fusion EWSR1 (22q12) - partenaire variable Fusion FUS (16p11) - partenaire variable	
Tumeurs fibreuses solitaires/hémangiopéricytome	Fusion NAB2 (12q13.3) :: STAT6 (12q13.3)	
Sarcome alvéolaire des parties molles	Fusion TFE3 (Xp 11)- partenaire variable	
Tumeurs ténosynoviales à cellules géantes (synovites villonodulaires)	Fusion COL6A3 (2q37) :: CSF1 (1p13.3)	
Fascite nodulaire et autres tumeurs du spectre (myosite ossifiante / kyste anévrysmal)	Fusion USP6 - partenaire variable	
Léiomyomes utérins	Fusion HMGA2 (12q14) - partenaire variable Fusion KANSL1 (17q21.3) - partenaire variable	
Sarcome endométrial	Fusion JAZF1 (7p15.2) - partenaire variable Fusion YWHAE (17p13.3) – partenaire variable Fusion BCOR (11q.4) Fusion PHF1 (6p21)	
Hémangio-endothéliome épithélioïde	Fusion WWTR1 (3q25.1) :: CAMTA1 (1p36.31) Fusion YAP1 (11q22.1) :: TFE3 (Xp11.23)	
Fibrosarcome infantile ; néphrome mésoblastique ;	Fusion ETV6 (12p13) :: NTRK3 (15q25) (+ éventuellement recherche de trisomie 11 par SNP/CGH array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)	FISH* et/ou RNASeq (Technologie ARCHER DX)
Lipoblastome	Fusion PLAG1 (8q11) – partenaire variable	

*Une analyse FISH pourra être réalisée pour contrôle, si nécessaire

LISTE DES ANALYSES REALISEES AU LABORATOIRE D'ONCOLOGIE MEDICALE

TYPE DE TUMEUR	ANOMALIE(S) MOLECULAIRE(S)	TECHNIQUE(S) UTILISEE(S)
SARCOMES CARACTERISES PAR DES AMPLIFICATIONS		
Tumeur lipomateuse atypique Liposarcome bien différencié/dédifférencié	Amplification de MDM2 (12q14-15)	FISH SNP/CGH array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)
Angiosarcome en territoire irradié	Amplification de MYC (8q24.21)	
Sarcome de l'intima	Amplification de MDM2 (12q14-15) Amplification de PDGFRA (4q12)	
SARCOMES / TUMEURS DES TISSUS MOUS CARACTERISES PAR DES MUTATIONS		
Tumeurs stromales gastro-intestinales (GIST)	Mutations de KIT (exons 9, 11,13, 17 et 18) Mutations de PDGFRA (exons 12 et 18) Mutations de BRAF (exons 11 et 15)	NGS (Panel Hotspots 50gènes, ThermoFisher)
Tumeurs desmoïdes sporadiques	Mutations de B-caténine (CTNNB1) (exon 3)	

POUR LES AUTRES SARCOMES/ TUMEURS DES TISSUS MOUS ET/OU DE L'OS NON DECRITS DANS CE GUIDE : NOUS CONSULTER.

LISTE DES ANALYSES REALISEES AU LABORATOIRE D'ONCOLOGIE MEDICALE

TYPE DE TUMEUR	ANOMALIE(S) MOLECULAIRE(S)	TECHNIQUE(S) UTILISEE(S)
TUMEURS ADIPEUSES		
Lipomes et autres tumeurs mésenchymateuses bénignes	Fusion HMGA2 (12q14.3) - partenaire variable*	FISH* et/ou RNASeq* (Technologie ARCHER DX)
Tumeur lipomateuse atypique Liposarcome bien différencié/dédifférencié	Amplification de MDM2 (12q14-15)	FISH SNP/CGH array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)
Liposarcome myxoïde / à cellules rondes	Fusion FUS (16p11) ou EWSR1 (22q12) :: DDIT3 (CHOP) (12q13)	RNASeq (Technologie ARCHER DX)
Liposarcomes pléomorphes	Polyploidie, anomalies génomiques complexes	CGH/SNP-Array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)
Lipome à cellules fusiformes	Délétion 13q, 16q	
Lipoblastome	Fusion PLAG1 (8q11) – partenaire variable	FISH* et/ou RNASeq (Technologie ARCHER DX)

*Une analyse FISH pourra être réalisée pour contrôle, si nécessaire

LISTE DES ANALYSES REALISEES AU LABORATOIRE D'ONCOLOGIE MEDICALE

TYPE DE TUMEUR	ANOMALIE(S) MOLECULAIRE(S)	TECHNIQUE(S) UTILISEE(S)
TUMEURS CEREBRALES		
Médulloblastome	Amplification de MYC (8q24), perte du chromosome 6 et profil génomique global	FISH CGH/SNP-Array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)
	Mutations de B-caténine (CTNNB1)	NGS (Panel Hotspots 50gènes, ThermoFisher) Séquençage direct
Gliome / glioblastome / oligodendrogliome	Co-délétion 1p19q	CGH/SNP-Array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)
	Gain chromosome 7 et perte chromosome 10	
	Amplification EGFR Autres anomalies quantitatives	
	Mutations IDH1/IDH2, BRAF (exons 11 et 15), SMO, AKT1...	NGS (Panel Hotspots 50gènes, ThermoFisher) Pyroséquençage (Qiagen)
	Mutations Histones HIST1H3B (codons 28 et 35 : K28M et G35R/V) , H3F3A (codons 28 et 35 : K28M et G35R/V/W)	
	Mutations /duplication en tandem de FGFR1 (N546K/ K656E/ Duplication interne en tandem des exons 11 à 18)	PCR digitale (ID SOLUTION)
	Méthylation du promoteur MGMT	Pyroséquençage (Qiagen)
	Fusions FGFR ::TACC	RNASeq* (Technologie ARCHER DX)
Astrocytome pilocytique	Mutation du promoteur TERT	NGS (Panel OSTV2+, ThermoFisher)
	Mutations BRAF (codon V600)	Pyroséquençage (QIAGEN)
	Fusion KIAA1549 (7q34) :: BRAF (7q34)	RNASeq* (Technologie ARCHER DX)
Hémangiopéricytome méningé	Fusion NAB2 (12q13.3) :: STAT6 (12q13.3)	
Schwannome	Anomalies quantitatives (monosomie 22...)	CGH/SNP-Array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)
Méningiome	Mutations SMO, AKT1, PIK3CA	NGS (Panel Hotspots 50gènes, ThermoFisher)
	Anomalies quantitatives	CGH/SNP-Array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)
Ependymome	Anomalies quantitatives	
	Fusion RELA (11q13.1) - autre partenaire Fusion YAP1 (11q22.1) - autre partenaire	RNASeq* (Technologie ARCHER DX)
Méthylome	Etude des profils de méthylation de l'ADN	ILLUMINA (Technologie BeadArray)

LISTE DES ANALYSES REALISEES AU LABORATOIRE D'ONCOLOGIE MEDICALE

TYPE DE TUMEUR	ANOMALIE(S) MOLECULAIRE(S)	TECHNIQUE(S) UTILISEE(S)
CARCINOMES / AUTRES TUMEURS : ANOMALIES A VISEE PREDICTIVE		
Cancer colorectal	Mutations de KRAS (codons 12 et 13 de l'exon 2, codon 59 et 61 de l'exon 3, codon 146 de l'exon 4) Mutations de NRAS (codons 12 et 13 de l'exon 2, codon 59 et 61 de l'exon 3, codon 146 de l'exon 4) Mutations de BRAF (codon 600 de l'exon 15 (V600) et exon 11)	NGS (Panel ColonLung 22 gènes, ThermoFisher)
Cancer broncho-pulmonaire non à petites cellules	Mutations de EGFR (exons 18,19 ,20 ,21) Mutations de KRAS (codons 12 et 13 de l'exon 2) Mutations de ERBB2 (HER2) (exon 20) Mutations de BRAF (codon 600 de l'exon 15 (V600))	
	Gènes de fusion : ALK (2p24)- partenaire variable ; ROS1 (6q)- partenaire variable, NTRK1 (1q23.1) - partenaire variable ; RET (10q11.21) - partenaire variable. Saut d'exon : MET exon 14 (exon skipping)	RNASeq* (Technologie ARCHER DX)
Cancer de l'ovaire séreux de haut grade	Mutations de BRCA 1 et 2 dans le tissu tumoral et autres gènes de réparation de l'ADN (« panel élargi »)	NGS (Panel BRCA expanded, ThermoFisher)
Cancer de l'endomètre	Mutations de POLE et TP53	NGS (Panel BRCA expanded, ThermoFisher)
Cholangiocarcinome	Mutations IDH1 et IDH2	NGS (Panel Hotspot 50gènes, ThermoFisher)
	Fusions FGFR2 – partenaires variables	RNASeq* (Technologie ARCHER DX)
Cancer de la prostate	Mutations des gènes BRCA2, SPOP, PTEN, MYC	NGS (Panel Oncomine Prostate (21 gènes), ThermoFisher)
Cancer de la thyroïde	Mutations de BRAF (exon 15)	NGS (Panel Hotspot 50gènes, ThermoFisher)
	RET (10q11) - partenaire variable	RNASeq (Technologie ARCHER DX)

LISTE DES ANALYSES REALISEES AU LABORATOIRE D'ONCOLOGIE MEDICALE

TYPE DE TUMEUR	ANOMALIE(S) MOLECULAIRE(S)	TECHNIQUE(S) UTILISEE(S)
MELANOMES		
Mélanomes SSM, acrolentigineux, muqueux et de Dubreuilh	Mutations de KIT (exons 9, 11, 13 et 17) Mutations de BRAF (exon 15 et exon 11) Mutations de NRAS (codons 12 et 13 de l'exon 2 et 61 de l'exon 3)	NGS (Panel Hotspot 50gènes, ThermoFisher)
Mélanome choroidien	Anomalies quantitatives (notamment perte du chromosome 3, gain 8q)	CGH/SNP-Array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)

LISTE DES ANALYSES REALISEES AU LABORATOIRE D'ONCOLOGIE MEDICALE

TYPE DE TUMEUR	ANOMALIE(S) MOLECULAIRE(S)	TECHNIQUE(S) UTILISEE(S)
TUMEURS RENALES		
Carcinome rénal papillaire	Trisomie 7, 17 et perte du chromosome Y	CGH/SNP-Array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)
Carcinome rénal à cellules claires	Mutations de VHL	Séquençage direct NGS (Panel Hotspot 50gènes, ThermoFisher)
	Monosomie 3p, délétion VHL (3p25)	CGH/SNP-Array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)
Carcinome rénal chromophile	Pertes chromosomiques (notamment monosomie 1, 2, 6, 10, 13, 17 et 21)	
Carcinome tubulo-mucineux et à cellules fusiformes	Pertes chromosomiques 1, 4, 6, 8, 9, 13, 14, 15, 22	
Oncocytome	Délétions 1p, délétion chromosome 14	FISH
	Translocations CCND1 (11q13)	
Adénome métanéphrique	Mutations de BRAF (codon 600 de l'exon 15 (V600) et exon 11)	NGS (Panel Hotspot 50gènes, ThermoFisher) Pyroséquençage (QIAGEN)
Carcinome rénal à translocation	TFE3 (Xp11) - partenaire variable ALK (2p24) - partenaire variable TFEB (6p21)/MALAT1- partenaire variable	RNASEq* (Technologie ARCHER DX)

LISTE DES ANALYSES REALISEES AU LABORATOIRE D'ONCOLOGIE MEDICALE

TYPE DE TUMEUR	ANOMALIE(S) MOLECULAIRE(S)	TECHNIQUE(S) UTILISEE(S)
AUTRES LESIONS OU TUMEURS		
Adénomes pléomorphes des glandes salivaires	Fusion HMGA2 (12q14) - partenaire variable Fusion PLAG1 (8q11)- partenaire variable	RNASeq (Technologie ARCHER DX)
Carcinome sécrétoire juvénile mammaire	Fusion ETV6 (12p13) :: NTRK3 (15q25) (+ éventuellement recherche de trisomie 11 par SNP/CGH array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)	
Carcinomes sécrétoires salivaires	Fusion ETV6 (12p13.2) :: NTRK3 (15q25.3) Fusion ETV6 (12p13.2) :: RET (10q11)	
Carcinomes des glandes salivaires avec remaniement du gène EWSR1 (carcinome à cellules claires ..)	Fusion EWSR1 (22q12.2) – partenaire variable	
Carcinomes adénoïdes kystiques des glandes salivaires	MYB (6q23.3) :: NFIB (9p23) MYBL1 (8q13.1) :: NFIB (9p23)	
Carcinomes muco-épidermoïdes des glandes salivaires et autres localisations	Fusions MAML2 – partenaires variables	
Carcinomes intracanalaires des glandes salivaires	NCOA4 (10q11.23) :: RET (10q11) TRIM27 (6p22.1) :: RET (10q11)	
Lymphomes ganglionnaires et extra-ganglionnaires	Recherche de gènes de fusions	NGS (Technologie Lymphotrack Dx, InvivoScribe)
	Clonalité B/T	
Cancers du spectre du syndrome de LYNCH (colon, endomètre...)	Instabilité des séquences microsatellites (MSI)	NGS (Panel MSI, ThermoFisher)
	Méthylation du gène MLH1	Pyroséquençage (QIAGEN)
Mastocytose	Mutation KIT D816V	PCR digitale (ID Solutions)

LISTE DES ANALYSES REALISEES AU LABORATOIRE D'ONCOLOGIE MEDICALE

TYPE DE TUMEUR	ANOMALIE(S) MOLECULAIRE(S)	TECHNIQUE(S) UTILISEE(S)
TOUT TYPE DE TUMEURS/RCP MOLECULAIRE		
Tout type de tumeur	Recherche mutations (50 gènes, BRCA- HRR, MSI)	NGS (Panel Hotspot 50gènes, ThermoFisher)
	Recherche gènes de fusion	NGS (Panel BRCA expanded, ThermoFisher)
	Recherche anomalies quantitatives (amplification, délétion)	NGS (Panel MSI, ThermoFisher) RNASeq (Technologie ARCHER DX) SNP/CGH array (Technologie AFFYMETRIX ThermoFisher)

LISTE DES ANALYSES REALISEES AU LABORATOIRE D'ONCOLOGIE MEDICALE

HEMOPATHIES

**ATTENTION PRELEVEMENT A TRANSMETTRE A L'HOPITAL PASTEUR 1, BATIMENT J, 3^{EME} ETAGE
30 AV DE LA VOIE ROMAINE, NICE**

TYPE DE TUMEUR	ANOMALIE(S) MOLECULAIRE(S)	TECHNIQUE(S) UTILISEE(S)
Syndrome myélodysplasique / Leucémie aigüe myéloïde	Mutation des gènes DNMT3A, ASXL1, TET2, SF3B1, SRSF2, U2AF1, RUNX1, IDH1, IDH2, FLT3 (ITD et TKD), NMP1, TP53 ... (liste non exhaustive)	NGS Panel myéloïde ThermoFisher
	Fusions : PML::RARA / CBFB::MYH11 / BCR::ABL1 / RUNX1::RUNX1T1 / fusions KMT2A (MLL), fusions MECOM, fusions NUP98 (liste non exhaustive)	RNAseq Panel Archer myéloïde
Syndrome myéoprolifératif	Mutations des gènes JAK2 V617F et exon 12, MPL, CALR... (liste non exhaustive)	NGS Panel myéloïde ThermoFisher PCR en temps réel
Hyperéosinophilie	Mutation des gènes KIT, JAK2, CALR, MPL, ... (liste non exhaustive)	NGS Panel myéloïde ThermoFisher
	Fusions : PDGFRA, PDGFRB FGFR1, JAK2, ETV6 et ABL1	RNAseq Panel Archer myéloïde
	Mutations du gène STAT5B	RNAseq Panel Archer lymphoïde
	Clonalité T	NGS (Technologie Lymphotrack Dx, InvivoScribe)
Leucémie lymphoïde chronique	Mutation du gène TP53 (full coding sequence)	NGS Panel myéloïde ThermoFisher
	Recherche d'hypermutations somatiques des IGH-statut IGHV	NGS (Technologie Lymphotrack Dx, InvivoScribe)
Lymphome	Clonalité T (TRG) Clonalité B (IGH / IGK)	NGS (Technologie Lymphotrack Dx, InvivoScribe)
	Recherche de gènes de fusions et mutations	RNAseq Panel Archer Lymphoma
Maladie de Waldenström	Mutation du gène MYD88 (L265P)	PCR digitale (ID Solutions)
Syndrome VEXAS	Mutations du gène UBA1 codon 41 / full coding sequence	Pyroséquençage / NGS panel à façon
Mastocytose	Mutation du gène KIT (D816V)	PCR digitale (ID Solutions)

Nouvelles analyses