

Catalogue des examens d'Oncogénétique

Modifications mineures notifiées par un trait orange

1 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.

2 CATALOGUE DES EXAMENS D'ONCOGENETIQUE

EXAMEN		PRINCIPALES INDICATIONS	TYPE DE PRELEVEMENT	QUANTITE MINIMALE ⁽²⁾ (concentration minimale)	CONDITIONS ET DELAI MAXIMAL DE TRANSPORT ⁽³⁾	METHODE (dépend du type de prélèvement et de l'indication)	DELAJ MAXIMAL de rendu du résultat	Facturation à établissement prescripteur	
Indication	Gène							Code acte RIHN	Cotation (BHN)
Détermination de statut - Test génétique ciblé Mutation ponctuelle	BRCA1 BRCA2 PALB2 MLH1 MSH2 MSH6 PTCH1 SUFU PTEN PIK3CA	Mutation connue Test génétique ciblé Confirmation de mutation identifiée Etude de co-ségrégation ⁽³⁾ Témoin de détection ⁽³⁾	Sang total sur EDTA	4 ml	2 jours à 15-25°C	*Séquençage Sanger	6 mois urgent: 2 mois	N353 (1er pvt) N906 (2nd pvt et conf.)	720 (1er pvt) 520 (2nd pvt et conf.)
			ADN génomique	200 ng (20 ng/μl)	5 jours à 15-25°C				
			Kit salivaire Oragene®-DNA	2 ml	4 ans à 15-25°C				
			Sang total sur papier filtre FTA® (sauf insAlu)	/	2 jours à 15-25°C				
			Cellules jugales sur papier filtre FTA® (sauf insAlu)	/	2 jours à 15-25°C				
AUTRES					Autre gènes: extraction ADN puis expédition d'examen				
Détermination de statut - Test génétique ciblé Réarrangement de Grande Taille	BRCA1 BRCA2 MLH1 MSH2 MSH6 EPCAM ⁽¹⁾ PTCH1 PTEN	Mutation connue Test génétique ciblé Confirmation de mutation identifiée Etude de co-ségrégation ⁽⁵⁾ Témoin de détection ⁽⁵⁾	Sang total sur EDTA	4 ml	2 jours à 15-25°C	PCR multiplex semi-quantitative	6 mois urgent: 2 mois	N311 (BRCA1, MLH1, MSH2, PTCH1) N310 (PTEN)	1000 (N311) 800 (N310)
			ADN génomique	1μg ⁽¹⁾ (50ng/μl)	5 jours à 15-25°C				
			Kit salivaire Oragene®-DNA	2 ml	4 ans à 15-25°C	PCR spécifique des points de cassure	6 mois urgent: 2 mois	N353 (1er pvt) N906 (2nd pvt et conf.)	720 (1er pvt) 520 (2nd pvt et conf.)
			AUTRES						

EXAMEN		PRINCIPALES INDICATIONS	TYPE DE PRELEVEMENT	QUANTITE MINIMALE ⁽²⁾ (concentration minimale)	CONDITIONS ET DELAI MAXIMAL DE TRANSPORT ⁽³⁾	METHODE (dépend du type de prélèvement et de l'indication)	DELAJ MAXIMAL de rendu du résultat	Facturation à établissement prescripteur	
Indication	Gène							Code acte RIHN	Cotation (BHN)
Recherche première Mutation ponctuelle et Réarrangement de Grande Taille (RGT)	BRCA1 BRCA2 PALB2	Récurrence familiale de cancer du sein/ovaire Cancer du sein/ovaire isolé à jeune âge de survenue (<35ans sein, <70ans ovaire)	Sang total sur EDTA	4 ml	2 jours à 15-25°C	CRIBLAGE MUTATION PONTUELLE Séquençage de nouvelle génération *Séquençage Sanger CRIBLAGE RGT Analyse de la variation du nombre de copies par NGS PCR multiplex semi-quantitative CGH-array PCR spécifique des points de cassure	12 mois urgent 3 mois (constitutionnel) 2 mois (tumoral)	N351 (BRCA consti) N452 (BRCA somat) N311 (QMPSF seule) B034 (CGH array) N317 (MAP PCR spe)	5570 (BRCA consti) 3270 (BRCA somat) 1000 (QMPSF seule) 4000 (CGH array) 1400 (MAP PCR spe)
			ADN génomique	Constitutionnel : 3µg (50ng/µl) Tumoral : 200 ng ⁽⁴⁾ (20 ng/µl)	5 jours à 15-25°C 5 jours à 15-25°C				
			Kit salivaire Oragene®-DNA	2 ml	4 ans à 15-25°C				
	MLH1 MSH2 MSH6 EPCAM ⁽¹⁾	Syndrome de Lynch	Sang total sur EDTA	4 ml	2 jours à 15-25°C			N350 N311 (QMPSF seule) B034 (CGH array) N317 (MAP PCR spe)	3270 1000 (QMPSF seule) 4000 (CGH array) 1400 (MAP PCR spe)
			ADN génomique	Constitutionnel : 3µg (50ng/µl) Tumoral : 200 ng ⁽⁴⁾ (20 ng/µl)	5 jours à 15-25°C 5 jours à 15-25°C				
			Biopsies coliques à l'état frais	/	2h sérum phy. à 15-25°C				
			Biopsies coliques congelées	/	24 heures sur carboglace				
			Kit salivaire Oragene®-DNA	2 ml	4 ans à 15-25°C				
	PTEN PIK3CA	Maladie de Cowden PTEN Hamatoma Tumor Syndrome (PHTS) Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba Syndrome SOLAMEN Syndrome Proteus-like	Sang total sur EDTA	4 ml	2 jours à 15-25°C			N350 N310 (QMPSF seule) B034 (CGH array) N317 (MAP PCR spe)	3270 800 (QMPSF seule) 4000 (CGH array) 1400 (MAP PCR spe)
			ADN génomique	Constitutionnel : 3µg (50ng/µl) Lésionnel : 200 ng ⁽⁴⁾ (20 ng/µl)	5 jours à 15-25°C 5 jours à 15-25°C				
			Biopsie cutanée à l'état frais	/	2h sérum phy. à 15-25°C				
			Biopsie cutanée congelée	/	24 heures sur carboglace				
			Culture fibroblastique à l'état frais	3 flasques 75cm ² confluentes	Transport immédiat dans milieu de culture				
			Culture fibroblastique congelée	1 ampoule de 1ml	24 heures sur carboglace				
			Kit salivaire Oragene®-DNA	2 ml	4 ans à 15-25°C				
	PTCH1 SUFU	Syndrome de Gorlin Médulloblastome familial	Sang total sur EDTA	4 ml	2 jours à 15-25°C			N350 N311 (QMPSF seule) B034 (CGH array) N317 (MAP PCR spe)	3270 1000 (QMPSF seule) 4000 (CGH array) 1400 (MAP PCR spe)
			ADN génomique	Constitutionnel : 3µg (50ng/µl) Lésionnel : 200 ng ⁽⁴⁾ (20 ng/µl)	5 jours à 15-25°C 5 jours à 15-25°C				
			Biopsies lésionnelles à l'état frais	/	2h sérum phy. à 15-25°C				
			Biopsies lésionnelles congelées	/	24 heures sur carboglace				
			Kit salivaire Oragene®-DNA	2 ml	4 ans à 15-25°C				
	AUTRES	Autre syndrome de prédisposition au cancer	Sang total sur EDTA	5ml	2 jours à 15-25°C			Autre gènes: extraction ADN puis expédition d'une aliquote	
			ADN génomique	3µg (50ng/µl)	5 jours à 15-25°C				
			Kit salivaire Oragene®-DNA	2 ml	4 ans à 15-25°C				

EXAMEN		PRINCIPALES INDICATIONS	TYPE DE PRELEVEMENT	QUANTITE MINIMALE ⁽²⁾ (concentration minimale)	CONDITIONS ET DELAI MAXIMAL DE TRANSPORT ⁽³⁾	METHODE (dépend du type de prélèvement et de l'indication)	DELAJ MAXIMAL de rendu du résultat	Facturation à établissement prescripteur	
Indication	Gène							Code acte RIHN	Cotation (BHN)
Analyse des transcrits	BRCA1 BRCA2 PALB2 MLH1 MSH2 MSH6 PTCH1 SUFU PTEN PIK3CA	Mutation d'épissage identifiée	Sang total sur tube PAXgène®	2.5ml	2 jours à 15-25°C ou 5 jours à 2-8°C	Reverse transcriptase PCR & Séquençage Sanger	12 mois	N315	500
			Culture lymphocytaire à l'état frais	4 flasques 25cm ² confluentes	Transport immédiat dans milieu de culture				
			Culture fibroblastique à l'état frais	3 flasques 75cm ² confluentes					
			Culture congelée (lymphocytes ou fibroblastes)	1 ampoule de 1ml	24 heures sur carboglace				
			Biopsie cutanée à l'état frais	/	2 heures dans sérum physiologique à 15-25°C				
			Biopsie cutanée congelée	/	24 heures sur carboglace				
			Culture fibroblastique à l'état frais	3 flasques 75cm ² confluentes	Transport immédiat dans milieu de culture				
			Culture fibroblastique congelée	1 ampoule de 1ml	24 heures sur carboglace				
Recherche de mutation p.E17K	AKT1	Phénotypes d'hypertrophie segmentaire Syndrome de Protée	Kit salivaire Oragene®-DNA	2 ml	4 ans à 15-25°C	*Séquençage Sanger	6 mois	N353 (1er pvt) N906 (2nd pvt et conf.)	720 (1er pvt) 520 (2nd pvt et conf.)
			Sang total sur Héparine	4 ml	24h à 15-25°C				
			Sang total sur EDTA	4 ml	2 jours à 15-25°C				
			ADN génomique	200 ng (20 ng/μl)	5 jours à 15-25°C				
			Biopsie cutanée à l'état frais	/	2h sérum phy. à 15-25°C				
			Biopsie cutanée congelée	/	24 heures sur carboglace				
			Culture fibroblastique à l'état frais	3 flasques 75cm ² confluentes	Transport immédiat dans milieu de culture				
			Culture fibroblastique congelée	1 ampoule de 1ml	24 heures sur carboglace				
Etablissement de culture cellulaire / Etude complémentaire			Sang total sur Héparine	4 ml	24h à 15-25°C	Culture cellulaire	3 mois quand mise en culture		

(1) : le gène *EPCAM* ne fait pas l'objet de recherche de mutations ponctuelles (recherche 1ère ou test génétique ciblé)

(2) : concentration évaluée au Nanodrop

(3) : Si le prélèvement sanguin n'est pas envoyé le jour même, il doit être conservé à +4°C jusqu'à son envoi qui doit être effectué au maximum 4 jours plus tard.

(4) : Concernant l'ADN génomique tumoral, seules les mutations ponctuelles seront recherchées (les réarrangements de grande taille ne seront pas recherchés)

(5) : les études de co-ségrégation (1 seul pvt) et les témoins de détection ne font pas l'objet d'une facturation à un établissement extérieur