

Catalogue des examens d'Oncogénétique

« Modifications majeures entraînant une refonte du document »

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.



LBM Institut Bergonié – Dépt de Biopathologie

Accréditation Cofrac examens médicaux n°8-3439

Liste des portées disponible sur www.cofrac.fr

ANALYSE COMPLETE CHEZ UN CAS INDEX AU NIVEAU CONSTITUTIONNEL							
SYNDROME/ PATHOLOGIE	GENES DU SPECTRE (variants de classe 3,4,5 dans l'ensemble de la séquence codante et jonctions intron/exon -12/+8)	TYPE DE PRELEVEMENT	QUANTITE MINIMALE (concentration minimale) ¹	CONDITIONS ET DELAI MAXIMAL DE TRANSPORT ²	METHODE D'ANALYSE	DELAI MAXIMAL DE RENDU	CODE RIHN
Théragnostique (Essai OLYMPIA)	BRCA1, BRCA2 (variants classes 4 et 5)	Sang total sur EDTA ADN génomique Salive sur kit Oragene® -DNA	4ml 200 ng (40ng/µl) 2ml	2 jours à 15-25°C 5 jours à 15-25°C 4 ans à 15-25°C	Séquençage de nouvelle génération (NGS) Si variant(s), méthode(s) de confirmation selon type de variant: - *Séquençage Sanger - PCR multiplex semi-quantitative - PCR spécifique des points de cassure	8 mois Urgent 3 mois	N350
Sein	BRCA1, BRCA2, PALB2, PTEN, CDH1 ³ , TP53 ³						N351
Sein-Ovaire	BRCA1, BRCA2, PALB2, PTEN, CDH1 ³ , TP53 ³ , RAD51C ³ , RAD51D ³ , MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 ⁴ , EPCAM ⁵						N906 N311/N310 N317
Prostate	BRCA1, BRCA2, PALB2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 ⁴ , EPCAM ⁵ , HOXB13 ⁶						
Pancréas	BRCA1, BRCA2, PALB2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 ⁴ , EPCAM ⁵ , CDKN2A ³						
Côlon/Lynch	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 ⁴ , EPCAM ⁵ , MUTYH, POLE ⁶ , POLD1 ⁶						
Gorlin/Medulloblastome	PTCH1, SUFU, ELP1						
Cowden/PHTS/PROS/Protée	PTEN, PIK3CA, AKT1						
Autre	AUTRES						Extraction ADN puis expédition d'une aliquote
ANALYSE COMPLETE CHEZ UN CAS INDEX AU NIVEAU TISSULAIRE (TUMORAL/LESIONNEL)							
SYNDROME/ PATHOLOGIE	GENES DU SPECTRE (variants de classe 3,4,5 dans l'ensemble de la séquence codante et jonctions intron/exon -12/+8)	TYPE DE PRELEVEMENT	QUANTITE MINIMALE (concentration minimale)	CONDITIONS ET DELAI MAXIMAL DE TRANSPORT	METHODE D'ANALYSE	DELAI MAXIMAL DE RENDU	CODE RIHN
Sein	BRCA1, BRCA2 (variants ponctuels classes 4 et 5)	ADN génomique transmis (extraction du bloc FFPE par l'unité de Pathologie Moléculaire)	220ng (4ng/µl)	5 jours à 15-25°C	Séquençage de nouvelle génération (NGS)	50 jours	
Sein-Ovaire							
Prostate							
Pancréas							
Ovaire							
Ovaire - BRCA1/2 et staut HRD	BRCA1, BRCA2 (variants ponctuels classes 4 et 5) Staut HRD				- Séquençage de nouvelle génération (NGS)		N454
Ovaire - staut HRD seul	Statut HRD				- Calcul de score d'instabilité génomique (HRD) GISCAR par Centre François Badless, Caen.		N453
Côlon/Lynch	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (variants ponctuels classes 4 et 5)				Séquençage de nouvelle génération (NGS)		
Gorlin/Medulloblastome (Laboratoire de référence)	PTCH1, SUFU, ELP1	ADN génomique	200ng (30ng/µl)	5 jours à 15-25°C	Séquençage de nouvelle génération (NGS)	8 mois	N452
Cowden/PHTS/PROS/Protée (Laboratoire de référence)	PTEN, PIK3CA	Tissu frais	/	2h sérum phy. À 15-25°C		Urgent 3 mois	
		Tissu congelé	/	24h sur carboglace			

TEST GENETIQUE CIBLE (variant à confirmer ou à rechercher chez un apparenté avec variant familiale identifiée)								
TYPE DE VARIANT A RECHERCHER	GENES	TYPE DE PRELEVEMENT	QUANTITE MINIMALE (concentration minimale)	CONDITIONS ET DELAI MAXIMAL DE TRANSPORT	METHODE D'ANALYSE	DELAI MAXIMAL DE RENDU	CODE RIHN	
VARIANT PONCTUEL: - 1ère détermination de statut - 2ème détermination de statut - Détermination de confirmation - Etude de co-ségrégation - Témoin de détection	<i>BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, MLH1, MSH2, MSH6, HOXB13</i>	Sang total sur EDTA	4ml	2 jours à 15-25°C	*Séquençage Sanger	3 mois	N353 (1ère déter)	
	<i>PTEN, PIK3CA PTCH1, SUFU</i>	ADN génomique	200ng (20ng/µL)	5 jours à 15-25°C		Urgent 1 mois	N906 (2ème déter et conf)	
	AUTRES	Salive sur kit Oragene® -DNA	2ml	4 ans à 15-25°C		Extraction ADN puis expédition d'une aliquote		
		Cellules jugales sur papier filtre	/	2 jours à 15-25°C				
VARIANT REARRANGEMENT DE GRANDE TAILLE (RGT): - 1ère détermination de statut - 2ème détermination de statut - Détermination de confirmation - Etude de co-ségrégation - Témoin de détection	<i>BRCA1, BRCA2⁷, PALB2⁷, MLH1, MSH2, MSH6⁷, EPCAM⁷</i>	Sang total sur EDTA	4ml	2 jours à 15-25°C	PCR multiplex semi-quantitative OU PCR spécifique et Séquençage Sanger des points de cassure	3 mois	N311 (<i>BRCA1, MLH1, MSH2, PTCH1</i>) N310 (<i>PTEN</i>)	
	<i>PTEN PTCH1, SUFU⁷</i>	ADN génomique	1µg (50ng/µl)	5 jours à 15-25°C		Urgent 1 mois	N353 (1ère déter) N906 (2ème déter et conf)	
	AUTRES	Salive sur kit Oragene® -DNA	2ml	4 ans à 15-25°C		Extraction ADN puis expédition d'une aliquote		
ANALYSES COMPLEMENTAIRES								
ANALYSE	GENES	TYPE DE PRELEVEMENT	QUANTITE MINIMALE (concentration minimale)	CONDITIONS ET DELAI MAXIMAL DE TRANSPORT	METHODE D'ANALYSE	DELAI MAXIMAL DE RENDU	CODE RIHN	
Etude des transcrits	<i>BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, MLH1, MSH2, MSH6 PTEN, PIK3CA PTCH1, SUFU</i>	Sang total sur tube PAXgene®	2,5ml	2 jours à 15-25°C ou 5 jours à 2-8°C	Reverse transcriptase PCR et Séquençage Sanger	12 mois	N315 (± N906 pour indetitivigilance)	
		Culot cellulaire	/	24h sur carboglace				
		Tissu frais	/	2h serum phy. À 15-25°C				
		Tissu congelé	/	24h sur carboglace				

¹: Concentration évaluée au Nanodrop®

²: 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.

³: La signification pathogénique d'un variant identifié dans ces gènes pourra faire l'objet d'un avis par un laboratoire expert

⁴: uniquement des variants situés dans les exons 6 à 8 et 10

⁵: uniquement des réarrangements de grande taille

⁶: uniquement certains variants ponctuels

⁷: uniquement par PCR spécifique et si au point au laboratoire