

Catalogue des examens de biologie moléculaire

Pathologie	Examens moléculaires	Technique	Impact clinique de l'examen	Biologistes
Cancer colorectal	Mutation KRAS / NRAS	HRM+/-Séquençage	Cible thérapeutique	V. Haddad
	Mutation BRAF	HRM+/-Séquençage	Cible thérapeutique - biomarqueur émergent INCa *	V. Haddad
	Amplification EGFR	FISH	Cible thérapeutique	D. Pissaloux
	Instabilité microsatellite (MSI)	Analyse de fragments	Adaptation thérapeutique et diagnostique	V. Haddad
	Mutation MET	Séquençage	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa *	V. Haddad
Cancer du poumon	Mutation EGFR	Séquençage	Cible thérapeutique	V. Haddad
	Mutation KRAS	HRM+/-Séquençage	Biomarqueur émergent INCa *	V. Haddad
	Mutation BRAF	HRM+/-Séquençage	Cible thérapeutique - biomarqueur émergent et programme AcSé INCa *	V. Haddad
	Mutation HER2	HRM+/-Séquençage	Cible thérapeutique - biomarqueur émergent INCa *	V. Haddad
	Mutation EGFR / KRAS dans l'ADN circulant	digital PCR	Cible thérapeutique	V. Haddad V. Combaret
	Réarrangement ALK	FISH	Cible thérapeutique	V. Haddad
	Transcrits EML4-ALK / TGF-ALK / KIF-ALK	PCR	Cible thérapeutique	L. Alberti
	Réarrangement ROS1	FISH	Cible thérapeutique- biomarqueur émergent et programme AcSé INCa *	V. Haddad
	Amplification MET	FISH	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa *	V. Haddad
	Amplification ALK	FISH	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa *	V. Haddad
	Réarrangement RET	FISH	Cible thérapeutique	V. Haddad
Amplification FGFR1 / FGFR2 / FGFR3	FISH	Cible thérapeutique	D. Pissaloux	
Cancer ORL	Amplification CCND1	FISH	Cible thérapeutique	D. Pissaloux
	Délétion CDKN2A	FISH	Cible thérapeutique	D. Pissaloux
Cancer du sein	Amplification HER2	FISH	Cible thérapeutique	V. Haddad
	Amplification FGFR1 / FGFR2 / FGFR3	FISH	Cible thérapeutique	V. Haddad
	Amplification CCND1	FISH	Cible thérapeutique	V. Haddad
	Réarrangement ETV6	FISH	Diagnostic (carcinome sécrétoire)	D. Pissaloux
	Transcrits ETV6-NTRK3	PCR	Diagnostic (carcinome sécrétoire)	L. Alberti

Catalogue des examens de biologie moléculaire

Pathologie	Examens moléculaires	Technique	Impact clinique de l'examen	Biologistes
Cancer de l'estomac	Amplification HER2	FISH	Cible thérapeutique	V. Haddad
	Amplification MET	FISH	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa *	V. Haddad
Tumeurs mélaniques	Mutation BRAF	HRM+/-Séquençage	Cible thérapeutique	V. Haddad
	Mutation NRAS	HRM+/-Séquençage	Cible thérapeutique - biomarqueur émergent INCa *	V. Haddad
	Mutation KIT	HRM+/-Séquençage	Cible thérapeutique - biomarqueur émergent INCa * (Mélanomes de Dubreuilh/acro-lentigineux/origine inconnue)	V. Haddad
	Mutation GNAQ / GNA11	Séquençage	Diagnostic et cible thérapeutique (naevus bleu et apparentés, mélanocytome intracérébral et mélanome choroïdien)	V. Haddad
	Mutation HRAS	Séquençage	Diagnostic (naevus de Spitz desmoplastique)	V. Haddad
	Nombre de copies RREB1 / MYB / CCND1	FISH	Diagnostic (bénin / malin)	D. Pissaloux
	Amplification CCND1	FISH	Diagnostic et pronostic (mélanome acrolentigineux)	D. Pissaloux
	Amplification MET	FISH	Diagnostic (tumeur spitzoïde)	D. Pissaloux
	Réarrangement ALK	FISH	Diagnostic (tumeur spitzoïde) et cible thérapeutique - programme AcSé INCa *	V. Haddad
	Réarrangement ROS1	FISH	Diagnostic (tumeur spitzoïde) et cible thérapeutique - programme AcSé INCa *	V. Haddad
	Réarrangement RET	FISH	Diagnostic (tumeur spitzoïde)	D. Pissaloux
	Délétion CDKN2A	FISH	Diagnostic (bénin / malin)	D. Pissaloux
	Profil génomique	CGH	Diagnostic (caractérisation tumeurs mélaniques)	D. Pissaloux
Tumeurs gynécologiques	Mutation PTEN	Séquençage	Cible thérapeutique (cancer de l'endomètre)	V. Haddad
	Délétion PTEN	FISH	Cible thérapeutique (cancer de l'endomètre)	D. Pissaloux
	Mutation PIK3CA	Séquençage	Cible thérapeutique (cancer de l'endomètre)	V. Haddad
	Instabilité microsatellite (MSI)	Analyse de fragments	Diagnostic (cancer de l'endomètre-Syndrome de Lynch)	V. Haddad
	Mutation FOXL2	Séquençage	Diagnostic (tumeur ovarienne de la granulosa)	V. Haddad
	Mutation DICER1	Séquençage	Diagnostic (tumeur ovarienne de la granulosa/tumeur des cordons sexuels)	V. Haddad
	Mutation BRCA1/2	NGS	Cible thérapeutique- INCa * (cancer de l'ovaire)	V. Haddad
	Mutation BRAF	HRM+/-Séquençage	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa * (cancer de l'ovaire)	V. Haddad
	Amplification MET	FISH	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa * (cancer de l'ovaire)	V. Haddad

Catalogue des examens de biologie moléculaire

Pathologie	Examens moléculaires	Technique	Impact clinique de l'examen	Biologistes
Cancer du rein	Réarrangement TFE3	FISH	Diagnostic	D. Pissaloux
	Réarrangement ETV6	FISH	Diagnostic	D. Pissaloux
	Réarrangement / Amplification ALK	FISH	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa *	V. Haddad
	Mutation MET	Séquençage	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa *	V. Haddad
Neuroblastome	Amplification MYCN	FISH et PCR	Diagnostic et pronostic	V. Combaret
	Analyse des séquences MYCN circulantes	PCR	Diagnostic et pronostic	V. Combaret
	Profil génomique	CGH	Diagnostic et pronostic	V. Combaret
	Mutation ALK	Séquençage	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa *	V. Combaret
	Mutation ALK sur ADN circulant	ddPCR	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa *	V. Combaret
	Amplification ALK	FISH	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa *	V. Combaret
Lymphomes	Réarrangement ALK	FISH	Diagnostic et cible thérapeutique - programme AcSé INCa * (lymphome anaplasique)	V. Haddad
	Réarrangement MYC	FISH	Diagnostic (lymphome de Burkitt)	D. Pissaloux
	Réarrangement CCND1	FISH	Diagnostic (lymphome du manteau)	D. Pissaloux
	Réarrangement BCL2 / BCL6	FISH	Diagnostic (lymphome folliculaire)	D. Pissaloux
Tumeurs conjonctives	Mutation CTNNB1 (β-caténine)	Séquençage	Diagnostic (fibromatose desmoïde)	V. Haddad
	Mutation GNAS	Séquençage	Diagnostic (myxome intramusculaire, dysplasie fibreuse)	V. Haddad
	Mutation KIT	HRM+ Séquençage	Diagnostic et cible thérapeutique (GIST)	V. Haddad
	Mutation PDGFRA	Séquençage	Diagnostic et cible thérapeutique (GIST)	V. Haddad
	Mutation IDH1/IDH2	Séquençage	Diagnostic (chondrosarcome)	V. Haddad
	Mutation de MYOD1	Séquençage	Diagnostic et pronostic (rhabdomyosarcome embryonnaire)	V. Haddad
	Mutation BRAF	HRM+/-Séquençage	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa * (Sarcomes)	V. Haddad
	Amplification MDM2 / CDK4	FISH et PCR	Diagnostic et cible thérapeutique (liposarcome de bas grade / dédifférencié)	D. Pissaloux L. Alberti
	Réarrangement FUS	FISH	Diagnostic (histiocytome fibreux angiomatoïde)	D. Pissaloux
	Réarrangement EWSR1	FISH		D. Pissaloux

Catalogue des examens de biologie moléculaire

Pathologie	Examens moléculaires	Technique	Impact clinique de l'examen	Biologistes
Tumeurs conjonctives (suite)	Réarrangement de FUS	FISH	Diagnostic (sarcome Ewing / PNET)	D. Pissaloux
	Réarrangement de ERG	FISH		D. Pissaloux
	Réarrangement CIC	FISH et PCR	Diagnostic (sarcome « Ewing-like CIC-DUX4 »)	D. Pissaloux L. Alberti
	Fusion BCOR-CCNB3	FISH et PCR	Diagnostic (sarcome « Ewing-like BCOR-CCNB3 »)	D. Pissaloux L. Alberti
	Réarrangement ALK	FISH	Diagnostic et cible thérapeutique - programme AcSé INCa * (tumeur myofibroblastique inflammatoire)	V. Haddad
	Transcrit ETV6-NTRK3	PCR	Diagnostic (fibrosarcome infantile)	L. Alberti
	Réarrangement ETV6	FISH		D. Pissaloux
	Réarrangement TFE3	FISH	Diagnostic (sarcome alvéolaire des parties molles et hémangioendothéliome épithélioïde)	D. Pissaloux
	Réarrangement PDGFB et COL1A1	FISH	Diagnostic (dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand et fibroblastome à cellules géantes)	D. Pissaloux
	Fusion COL1A1-PDGFB	FISH		D. Pissaloux
	Réarrangement FOXO1	FISH	Diagnostic et pronostic (rhabdomyosarcome alvéolaire)	D. Pissaloux
	Réarrangement PAX3	FISH		D. Pissaloux
	Fusion PAX3-FOXO1 et PAX7-FOXO1	FISH		D. Pissaloux
	Réarrangement NCOA2	FISH		D. Pissaloux
	Transcrits PAX3/PAX7-FOXO1	PCR		L. Alberti
	Amplification ALK	FISH	Cible thérapeutique - programme AcSé INCa * (rhabdomyosarcome)	V. Haddad
	Réarrangement WWTR1	FISH	Diagnostic (hémangioendothéliome épithélioïde)	D. Pissaloux
	Transcrits WWTR1-CAMTA1	PCR		L. Alberti
	Réarrangement SS18	FISH	Diagnostic (synovialosarcome)	D. Pissaloux
	Transcrits SS18-SSX1 / SSX2 / SSX4	PCR		L. Alberti
	Transcrits EWSR1-FLI1 / ERG / FEV / ETV1 / ETV4	PCR	Diagnostic (sarcome d'Ewing / PNET)	L. Alberti
	Réarrangement EWSR1	FISH	Diagnostic (liposarcome myxoïde)	D. Pissaloux
	Réarrangement FUS	FISH		D. Pissaloux
	Réarrangement DDIT3	FISH		D. Pissaloux

Catalogue des examens de biologie moléculaire

Pathologie	Examens moléculaires	Technique	Impact clinique de l'examen	Biologistes
Tumeurs conjonctives (fin)	Transcrits FUS-DDIT3 / EWSR1-DDIT3	PCR	Diagnostic (liposarcome myxoïde)	L. Alberti
	Réarrangement YWHAE	FISH	Diagnostic (sarcome stromal endométrial de haut grade)	D. Pissaloux
	Réarrangement JAZF1	FISH		D. Pissaloux
	Réarrangement EWSR1	FISH	Diagnostic (tumeur desmoplastique)	D. Pissaloux
	Réarrangement WT1	FISH		D. Pissaloux
	Transcrits EWSR1-WT1	PCR		L. Alberti
	Réarrangement EWSR1	FISH	Diagnostic (sarcome à cellules claires)	D. Pissaloux
	Transcrits EWSR1-ATF1 / EWSR1-CREB1	PCR		L. Alberti
	Réarrangement EWSR1	FISH	Diagnostic (chondrosarcome myxoïde)	D. Pissaloux
	Réarrangement NR4A3	FISH		D. Pissaloux
	Transcrits EWSR1-NR4A3 / TAF15-NR4A3	PCR		L. Alberti
	Réarrangement FUS	FISH	Diagnostic (sarcome fibromyxoïde de bas grade)	D. Pissaloux
	Transcrits FUS-CREB3L2	PCR		L. Alberti
	Amplification MYC	FISH	Diagnostic (angiosarcome sur tissu irradié)	D. Pissaloux
	Réarrangement USP6	FISH	Diagnostic (fasciite nodulaire et kyste osseux anévrysmal)	D. Pissaloux
	Fusion MYH9-USP6	FISH et PCR	Diagnostic (fasciite nodulaire)	D. Pissaloux L. Alberti
	Réarrangement NCOA2	FISH	Diagnostic (angiofibrome des tissus mous et chondrosarcome méenchymateux)	D. Pissaloux
	Transcrit NAB2-STAT6	PCR	Diagnostic (tumeur fibreuse solitaire)	L. Alberti
	Délétion SMARCB1	FISH	Diagnostic (tumeur rhabdoïde et sarcome épithélioïde)	D. Pissaloux
Profil génomique	CGH	Diagnostic (caractérisation tumeurs conjonctives)	D. Pissaloux	