



Hôpitaux
Universitaires
Genève



DIAGNOSTIQUE / Service de Pathologie Clinique
Centre Médical Universitaire
1 rue Michel Servet - 1211 Genève 14

Laboratoire de pathologie moléculaire et génomique

PATH-MOL

<https://www.hug.ch/feuilles-de-demande>

Médecin Cheffe : Prof. Laura Rubbia-Brandt
Médecin Responsable : Dr. Claudio De Vito (022 37) 28 580
Responsable technique : Dr sc. Tanguy Araud (022 37) 24 942
Bâtiment E-F - 5^{ème} étage - Local : E05.2949.a
E-mail : Biologie.M.Laboratoire@hug.ch

Prescripteur (Nom/Prénom - Rue/N°- Localité, No postal - Tel/Fax) :

Médecins en copie (Nom/Prénom - Rue/N°- Localité, No postal - Tel/Fax): *Le laboratoire demandeur/prescripteur a obtenu l'accord du prescripteur/patient pour transmettre des copies à d'autres médecins que le médecin prescripteur :*

Matériel : Biopsie fixée Biopsie fraîche/congelée 2^e intention Sang Moelle ADN

Diagnostic/ Renseignements cliniques :

Cette liste comprend l'ensemble des analyses du Pathologie Moléculaire réalisées par le Service de Pathologie Clinique.

Les pathologistes se réservent le droit d'évaluer la pertinence de la demande et de la modifier en fonction du diagnostic histologique ou présomptif. De plus, le choix de la technique la plus adéquate incombe aux biologistes du laboratoire, et sera fonction de la qualité/quantité du matériel notamment.

Les analyses en grisé sont réservées à la prescription par les pathologistes.

- Pour toute demande concernant du matériel provenant d'un autre laboratoire, veuillez nous faire parvenir un bloc de paraffine représentatif, accompagné de la lame HE correspondante et du rapport histologique. Le matériel sera restitué à l'issue de l'analyse.
- Pour les demandes concernant du sang ou de la moelle, veuillez nous faire parvenir un tube Citraté (hémogard bleu clair 3ml), EDTA (hémogard mauve 3ml) ou Hépariné (hémogard vert 4ml).

PANEL NGS	Inclus dans le rapport	+ Autres
Panel hotspot 100 gènes* :		
<input type="checkbox"/> Adénocarcinome du côlon	<i>KRAS, NRAS, BRAF</i>	
<input type="checkbox"/> Carcinome du poumon	<i>EGFR, BRAF, KRAS, HER2</i>	<i>ALK, ROS, MET exon 14 skipping</i>
<input type="checkbox"/> Mélanome	<i>BRAF, NRAS, KIT</i>	
<input type="checkbox"/> GIST	<i>KIT, PDGFRA</i>	
<input type="checkbox"/> Gliome	<i>IDH1, IDH2</i>	<i>MGMT, TERT, Del 1p/19q,</i>
<input type="checkbox"/> Autre (screening)		
<input type="checkbox"/> Panel <i>BRCA1/2</i> tumoral (inclus dans le panel 400 gènes)		
<input type="checkbox"/> Screening 100 gènes*		
<input type="checkbox"/> Panel Screening 400 gènes ***		
<input type="checkbox"/> Panel Fusion**		
Liste des gènes de panels sous :		
* Pour la liste complète des gènes, s'adresser au laboratoire. Agilent SureSelect XT HS Target Enrichment System. La liste est visible sous http://www.intrahug.ch/activites/feuilles-de-demandes et https://www.hug.ch/feuilles-de-demande et PATHMOL-HEMOPAT - Liste des gènes du panel NGS 100		
** https://support.illumina.com/downloads/trusight-rna-fusion-gene-list.html		
*** Pour la liste des gènes, s'adresser au laboratoire Agilent SureSelect XT HS Target Enrichment System		

VARIATION DU NOMBRE DE COPIES

Oncoscan y compris score HRD

Type de carcinome: ovaire prostate sein pancréas Autres :

Si envoi d'ADN Quantité Qubit : ng/ml (Min 10ng/ml dans 10ul). **Analyse non effectuée si critère non respecté.**

Pourcentage tumoral (obligatoire) : % (30% minimum). Résultat non garanti si critère non respecté.

Mutation TP53 et fréquence allélique (si connue) :

LYMPHOMES

- Clonalité IgH/TCR : Immunoglobulines (IgH)
 Récepteurs des cellules T (TCR)

Translocation Lymphomes : uniquement sur tissu fixé. Pour ponction de moelle fraîche voir feuille de demande CYTOHEM-HEMOPAT

- BCL1 (CCND1)** **BCL2** **BCL6** **CMYC** **MALT1** **IGH**

SARCOMES / TUMEURS DES TISSUS MOUS

Voir panel NGS fusion incluant entre autres :

- EWSR1** **FOXO1(FKHR)** **SS18** **DDIT3** **FUS** **USP6** **TFE3** **ETV6**
 BRAF-KIAA1549

Liste des gènes : <https://support.illumina.com/downloads/trusight-rna-fusion-gene-list.html>

GENES REPARATEURS DE L'ADN statut de méthylation par HRM PCR

- MGMT** **MLH1**

METHYLOME

- Classification des tumeurs cérébrales par séquençage Nanopore ^{na} (uniquement sur prélèvement frais ou ADN issu de prélèvement frais)
 Classification des tumeurs cérébrales par Infinium EPIC Chip Array ^{na} (prélèvement fixé ou frais)

AGENT INFECTIEUX PAR PCR uniquement sur prélèvement fixé

- Human Papilloma Virus (HPV) - typisation
 Mycobactérie Tuberculosis Complex (IS6110)

MUTATIONS / InDel par séquençage Sanger (ordre alphabétique)

- | | | | |
|--|--------------|--|------------------------|
| <input type="checkbox"/> BRAF | exons 11, 15 | <input type="checkbox"/> KIT | exons 8, 9, 11, 13, 17 |
| <input type="checkbox"/> CTNNB1 | exon 3, 7, 8 | <input type="checkbox"/> KRAS | exons 2, 3, 4 |
| <input type="checkbox"/> CXCR4 | exon 2 | <input type="checkbox"/> MET | Skipping exon 14 |
| <input type="checkbox"/> EGFR | exons 18-21 | <input type="checkbox"/> MYD88 | exon 5 |
| <input type="checkbox"/> FOXL2 | exon 1 | <input type="checkbox"/> NRAS | exons 2, 3, 4 |
| <input type="checkbox"/> GNAS | exons 8,9 | <input type="checkbox"/> PDGFRα | exons 12, 14, 18 |
| <input type="checkbox"/> HRAS | exons 2,3 | <input type="checkbox"/> PIK3CA | exons 10, 21 |
| <input type="checkbox"/> IDH1 | exon 4 | <input type="checkbox"/> POLE | exons 9, 13 |
| <input type="checkbox"/> IDH2 | exon 4 | <input type="checkbox"/> TERT | promoteur |

MUTATIONS / FUSIONS par Idylla

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> M-Idylla KRAS | <input type="checkbox"/> M-Idylla BRAF |
| <input type="checkbox"/> M-Idylla EGFR | <input type="checkbox"/> M-Idylla Fusion |
|
<input type="checkbox"/> Classification des nodules thyroïdiens par Thyroidprint | |

^{na} = non accrédité