

POLE BIOLOGIE MEDICALE
Service de Cancérologie Biologique –
Unité Médicale d’Onco-Hématologie Moléculaire
BON DE PRESCRIPTION D’ANALYSES DE GENETIQUE MOLECULAIRE
DES HEMOPATHIES MALIGNES



Service de Cancérologie Biologique - Unité Médicale d’Onco-Hématologie Moléculaire
Pavillon UBM - CHU de Poitiers Fax : 05.49.44.38.34
BON DE PRESCRIPTION D’ANALYSES DE GENETIQUE MOLECULAIRE DES HEMOPATHIES MALIGNES

PATIENT	PRESCRIPTEUR
Nom :	Hôpital :
Nom de naissance :	Service demandeur :
Prénom :	Médecin prescripteur :
Date de naissance :	
Sexe :	

PRELEVEMENT

Date du prélèvement :

Nature du prélèvement :

Sang (EDTA) Moelle osseuse (EDTA) Ganglion Autre (préciser) :

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (A renseigner impérativement)

En l'absence de renseignement clinique, les résultats ne pourront être validés

Pathologie:

<input type="checkbox"/> Leucémie Myéloïde Chronique <input type="checkbox"/> Polyglobulie de Vaquez <input type="checkbox"/> Syndromes <u>Hyperéosinophiliques</u> <input type="checkbox"/> Syndromes Myélodysplasiques <input type="checkbox"/> Leucémie Aiguë Lymphoblastique de type : <input type="checkbox"/> Lymphome folliculaire <input type="checkbox"/> Leucémie Lymphoïde Chronique <input type="checkbox"/> Autre (à préciser) :	<input type="checkbox"/> Thrombocytémie Essentielle <input type="checkbox"/> Myélofibrose primitive <input type="checkbox"/> <u>Mastocytose</u> <input type="checkbox"/> Syndromes Myéloprolifératifs/Myélodysplasiques <input type="checkbox"/> Leucémie Aiguë Myéloblastique de type : <input type="checkbox"/> Lymphome du manteau <input type="checkbox"/> Maladie de <u>Waldenström</u>
--	--

<p style="text-align: center;">LEUCEMIE MYELOIDE CHRONIQUE</p> <p style="text-align: center;"><i>Prescription accompagnée obligatoirement d'un résultat de NFS</i></p> <input type="checkbox"/> Recherche d'un réarrangement <i>BCR-ABL1</i> <input type="checkbox"/> Quantification des ARNm <i>BCR-ABL1</i> en unité internationale ou IS (e13a2, e14a2) <input type="checkbox"/> Quantification des ARNm <i>BCR-ABL1</i> rares (e6a2, e19a2, autres) <input type="checkbox"/> Mutations du domaine tyrosine kinase de <i>BCR-ABL1</i>	<p>Stade de la maladie:</p> <input type="checkbox"/> Diagnostic confirmé <input type="checkbox"/> Diagnostic suspecté <input type="checkbox"/> Suivi Traitement (à préciser) :
--	---

<p style="text-align: center;">LYMPHOMES MALINS NON HODGKINIENS SYNDROMES LYMPHOPROLIFERATIFS</p> <p style="text-align: center;"><i>Prescription accompagnée obligatoirement du nombre de lymphocytes et du phénotype</i></p> <input type="checkbox"/> Recherche du réarrangement <i>IgH-BCL1</i> <input type="checkbox"/> Recherche du réarrangement <i>IgH-BCL2</i> <input type="checkbox"/> Expression de la <i>Cycline D1</i> <input type="checkbox"/> Recherche de la mutation L265P de <i>MYD88</i>	<p style="text-align: center;">SYNDROMES MYELOPROLIFERATIFS (HORS LMC) SYNDROMES MYELOYDYSPLASIQUES (SMD)</p> <p style="text-align: center;"><i>Prescription accompagnée obligatoirement d'un résultat de NFS</i></p> <input type="checkbox"/> Recherche de la mutation <i>JAK2 V617F</i> <input type="checkbox"/> Recherche des mutations <i>JAK2</i> exon 12 <input type="checkbox"/> Quantification des allèles <i>JAK2 V617F</i> <input type="checkbox"/> Recherche des insertions/délétions de <i>CALR</i> <input type="checkbox"/> Recherche des mutations W515L/K de <i>MPL</i> <input type="checkbox"/> Recherche du réarrangement <i>FIP1L1-PDGFRa</i> Recherche des réarrangements <i>TEL-PDGFRb</i> et <i>ZNF198-FGFR1</i> → <u>RNA-Seq</u> myéloïde <input type="checkbox"/> Recherche de la mutation D816V de <i>c-KIT</i> <input type="checkbox"/> Autre recherche (à préciser) :
--	---

POLE BIOLOGIE MEDICALE
Service de Cancérologie Biologique –
Unité Médicale d’Onco-Hématologie Moléculaire
BON DE PRESCRIPTION D’ANALYSES DE GENETIQUE MOLECULAIRE
DES HEMOPATHIES MALIGNES



LEUCEMIES AIGUES - DIAGNOSTIC

**Prescription accompagnée obligatoirement du type FAB (LAM), du phénotype (LAL)
 et du pourcentage de blastes dans le prélèvement analysé (LAM et LAL)**

Plaque LAM de novo
 réarrangements PML-RARa, CBFB-MYH11, RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO), WT1

Plaque LAL adulte
 réarrangements BCR-ABL1 MBCR, BCR-ABL1 mBCR, ETV6-RUNX1 (TEL-AML1), TCF3-PBX1 (E2A-PBX), STIL-TAL1 (SIL-TAL), KMT2A-AFF1 (MLL-AF4)

Plaque LAL pédiatrique
 réarrangements BCR-ABL1 MBCR, BCR-ABL1 mBCR, ETV6-RUNX1 (TEL-AML1), TCF3-PBX1 (E2A-PBX), TCF3-HLF (E2A-HLF), STIL-TAL1 (SIL-TAL), KMT2A-AFF1 (MLL-AF4)

Recherche des ITD de FLT3

Recherche des mutations D835 de FLT3

Recherche des mutations de NPM1

Recherche des mutations IDH1/2

IDH1 (R132), IDH2 (R140 et R172)

Réarrangement ABL1, BCR, CBFB, CHD1, CHIC2, CREBBP, CSF1R, ERG, ETV6 (TEL), FGFR1, GLIS2, IKZF1, IKZF3, JAK2, JAK3, KAT6A, KMT2A (MLL), MECOM (EVI1), MKL1, MLLT10 (AF10), MLLT4 (AF6), MIC, MYH11, NF1, NOTCH1, NUP214, NUP98, PDCD1LG2, PDGFRa, PDGFRb, PICALM (CALM), PML, RARa, RBM15, ROS1, RUNX1 (AML1), RUNX1T1 (ETO), SETD2, TCF3 (E2A), TFG

→ RNA-Seq myéloïde

Réarrangement ALK, BCL2, BCL6, BCR, BIRC3, CBFB, CCND1, CCND3, CDK6, CHIC2, CIITA, CREBBP, DEK, DUSP22, EIF4A1, ETV6 (TEL), FGFR1, JAK2, KMT2A (MLL), MALT1, MKL1, MLF1, MLLT10 (AF10), MIC, NFKB2, NOTCH1, P2RY8, PDCD1LG2, PDGFRa, PRDM16, STIL (SIL), TCF3 (E2A), TP63

→ RNA-Seq Lymphome

SUIVI MOLECULAIRE DES LEUCEMIES AIGUES

Si patient non connu, antériorité indispensable

1- Quantification des réarrangements moléculaires

- Quantification des ARNm BCR-ABL1 (mBCR)
- Quantification des ARNm CBFB-MYH11 (types A, D, E)
- Quantification des ARNm DEK-NUP214 (DEK-CAN)
- Quantification des ARNm ETV6-RUNX1 (TEL-AML1)
- Quantification des ARNm ETV6-MECOM (TEL-MECOM)
- Quantification des ARNm KMT2A-AFF1 (MLL-AF4)
- Quantification des ARNm KMT2A-MLLT4 (MLL-AF6)
- Quantification des ARNm KMT2A-MLLT3 (MLL-AF9)
- Quantification des ARNm PML-RARa (bcr1, bcr2, bcr3)
- Quantification des ARNm RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO)
- Quantification autre réarrangement
 (à préciser) :

2- Quantification des ARN messagers mutés

- Quantification des ARNm NPM1 type A
- Quantification des ARNm NPM1 type B
- Quantification des ARNm NPM1 type D
- Quantification autre (à préciser) :

3- Quantification des ARN messagers hyperexprimés

- Quantification des ARNm WT1
- Quantification autre (à préciser) :

4- Mutations du domaine kinase de BCR-ABL

- Mutations TKD BCR-ABL1

SEQUENCAGE MOYEN DEBIT CIBLE

Nécessité d'un avis en RCP et d'une entente préalable avec le laboratoire

NGS myéloïde (54 gènes)
 Liste des gènes page suivante

RNA-Seq myéloïde (84 gènes)
 Liste des gènes page suivante

RNA-Seq lymphome (125 gènes)
 Liste des gènes page suivante

POLE BIOLOGIE MEDICALE

Service de Cancérologie Biologique – Unité Médicale d’Onco-Hématologie Moléculaire

BON DE PRESCRIPTION D’ANALYSES DE GENETIQUE MOLECULAIRE DES HEMOPATHIES MALIGNES



SEQUENCAGE MOYEN DEBIT CIBLE *Liste des gènes analysés*

1- NGS myéloïde (ADN génomique, 52 gènes)

Gène	Variants	Gène	Variants	Gène	Variants	Gène	Variants	Gène	Variants	Gène	Variants
ASXL1	Totalité	CREBBP	25 - 27	GNG1	2-3	MYD88	3 - 5	PTPN11	3, 13	SUZ12	Totalité
ASXL2	Totalité	CSF3R	14 - 17	IDH1	4	NF1	Totalité	RAD21	Totalité	TET2	3 - 11
ATRX	Totalité	CXCR4	2	IDH2	4	NOTCH1	Totalité	RUNX1	Totalité	TP53	2 - 11
BCOR	Totalité	DNMT3A	Totalité	JAK2	Totalité	NP1	12	SETBP1	4	UZAF1	2, 6
BCORL1	Totalité	ETNK1	Totalité	KIT	2, 8, 9, 10, 11, 13, 17	NRAS	2, 3	SF3B1	13 - 18	UZAF2	Totalité
BRAF	15	ETV6/TEL	Totalité	KRAS	2, 3	PHF6	Totalité	SMC1A	Totalité	WT1	7 - 9
CALR	9	EZH2	Totalité	LUC7L2	Totalité	PPM1D	Totalité	SMC3	Totalité	ZRSR2	Totalité
CBL	Totalité	FLT3	14, 15, 20	MLL (KMT2A)	Totalité	PRPF8	Totalité	SRSF2	1		
CEBPA	Totalité	GATA2	2-6	MPL	Totalité	PTEN	5, 7	STAG2	Totalité		

2- RNA-Seq myéloïde (ARN messenger, 84 gènes)

Gène	Variants	Fusion	Expression	Gène	Variants	Fusion	Expression	Gène	Variants	Fusion	Expression
ABL1	x	x	x	GATA2	x			NOTCH1	x	x	
AKT3	x			GLIS2		x		NP1	x		
ASXL1	x			GNAS	x			NRAS	x		
BCR		x		ID4			x	NUP214		x	
BRAF	x			IDH1	x			NUP98		x	
CALR	x			IDH2	x			PDCD1			x
CBFB		x		IKZF1		x		PDCD1LG2		x	x
CBL	x			IKZF3	x	x		PDGFRA	x	x	
CD274			x	IRF4			x	PDGFRB		x	
CEBPA	x		x	IRF8			x	PHF6	x		
CHD1		x		JAK1	x			PICALM		x	
CHIC2		x		JAK2	x	x		PML	x	x	
CREBBP	x	x		JAK3	x	x	x	PTPN11	x		
CSF1R		x		KAT6A		x		RARA	x	x	x
CSF3R	x			KDM6A	x			RBM15		x	
CTLA4			x	KIT	x			ROS1		x	x
DCK	x			KMT2A		x		RUNX1		x	x
DNM2	x			KRAS	x			RUNX1T1		x	x
DNMT3A	x			MECOM		x	x	SETBP1	x		
ERG		x		MKL1		x		SETD2		x	
ETV6	x	x		MLLT10		x		SF3B1	x		
EZH2	x			MLLT4		x		SLC29A1	x		
FBXW7	x			MPL	x			SRSF2	x		
FGFR1		x		MUC1			x	TCF3		x	
FGFR2	x			MYC		x	x	TFG		x	
FGFR3	x			MYD88	x			UZAF1	x		
FLT3	x		x	MYH11		x	x	WT1	x		x
GATA1	x			NF1		x		XPO1	x		

3- RNA-Seq lymphome (ARN messenger, 125 gènes)

Gène	Variants	Fusion	Expression	Gène	Variants	Fusion	Expression	Gène	Variants	Fusion	Expression
AICDA			x	DNMT3A	x			NEK6			x
AKT3	x			DNMT3B			x	NFKB1			x
ALK	x	x		DNMT3C			x	NFKB2		x	
ASB13			x	DUSP22		x		NME1			x
BATF3			x	E2F2			x	NOTCH1	x	x	
BAX	x			EIF4A1		x		NOTCH2	x		
BCL2	x	x	x	ENTPD1			x	NRAS	x		
BCL2A1			x	ETV6	x	x		P2RY8		x	
BCL3			x	EXOC2			x	PAICS			x
BCL6		x	x	EZH2	x			PDCD1			x
BCR		x		FAM216A			x	PDCD1LG2		x	x
BIRC3	x	x		FBXW7	x			PDGFRA	x	x	
BLNK			x	FGFR1		x		PIM1			x
BMF			x	FOXO1			x	PIM2			x
BMP7			x	FUT8			x	PLCG1	x		
BRAF	x			IDH1	x			PLCG2	x		
BTK	x			IDH2	x			PPAT			x
CARD11	x			IL16			x	PRDM16		x	
CBFB		x		IRF4			x	PRKAR2B			x
CCDC50			x	IRF8			x	PTPN1			x
CCND1	x	x		ITPKB			x	PYCR1			x
CCND2			x	JAK1	x			RAB29			x
CCND3		x	x	JAK2	x	x		RAG1			x
CD274			x	JAK3	x			RAG2			x
CD44			x	KIAA0101			x	RANBP1			x
CD79B	x			KMT2A		x		RHOA	x		
CDC25A			x	KRAS	x			S1PR2			x
CDK6		x		LIMD1			x	SERPINA9			x
CDKN2A			x	LMO2			x	SF3B1	x		
CDKN2B			x	LRMP			x	SH3BP5			x
CEBPD			x	LZTS1			x	STAT3	x		
CEBPE			x	MAL			x	STAT5B	x		
CEBPG			x	MALT1		x		STAT6	x		
CHIC2		x		MAML3			x	STIL		x	
CIITA		x		MKL1		x		STRBP			x
CREB3L2			x	MLF1		x		TCF3		x	
CREBBP	x	x		MLLT10		x		TNFRSF13B			x
CTLA4			x	MME			x	TNFSF4			x
CY5SR2			x	MUC1			x	TP63		x	
DEK		x		MYBL1			x	WT1	x		x
DENND3			x	MYC		x	x	XPO1	x		
DLEU1			x	MYD88	x						