

| | Maladie | Gènes analysés | Techniques |
|-------------------------|---|--|---|
| Néoplasies myéloïdes | Leucémie myéloïde aiguë, Syndrome myélodysplasique, Néoplasie myéloproliférative, Leucémie myélomonocytaire chronique | Mutations <i>ASXL1, BCOR, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, GATA2, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, PHF6, PRPF8, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2</i> | NGS, analyse de fragments (sur ADN) Panel: Oncomine Myeloid Research Assay |
| | Leucémie myéloïde aiguë, Syndrome myélodysplasique | Gènes de fusions : <i>ABL1 (13), ALK (1), BCL2 (1), BRAF (61), CCND1 (1), CREBBP (2), EGFR, ETV6 (TEL) (30), FGFR1 (20), FGFR2 (1), FUS (1), HMGA2 (3), JAK2 (15), KMT2A (MLL) (79), MECOM (EVI1) (1), MET (1), MLLT10 (5), MLLT3 (1), MYBL1 (1), MYH11 (1), NTRK3 (1), NUP214 (5), PDGFRA (9), PDGFRB (30), RARA (12), RBM15 (1), RUNX1 (AML1) (23), TCF3 (E2A) (4), TFE3 (2)</i> | NGS (sur ARN) (n): nombre de partenaires total de fusions: 687 Panel: Oncomine Myeloid Research Assay |
| | | Incluant fusions récurrentes: <i>t(15;17) PML-RARA; t(8;21) RUNX1 (AML1)-RUNX1T1; inv(16) ou t(16;16) CBFβ-MYH11; t(9;11) MLLT3-KMT2A(MLL); t(6;9) DEK-NUP214; t(9;22) BCR-ABL1; t(1;22) RBM15-MKL1.</i> | |
| Mastocytose | Mutation <i>KIT D816V</i> | ddPCR (sur ADN) | |
| Néoplasies lymphoïdes | Leucémie lymphocytaire chronique | Mutations <i>TP53</i> | NGS (sur ADN) |
| | Myélome multiple | Mutations <i>BRAF, KRAS, NRAS, TP53</i> | NGS (sur ADN) |
| | Macroglobulinémie de Waldenström | Mutation <i>MYD88 L265P</i> | ddPCR (sur ADN) |
| | Leucémie à tricholeucocytes | Mutation <i>BRAF V600E</i> | ddPCR (sur ADN) |
| Néoplasies pédiatriques | Rétinoblastome | Mutations <i>RB1</i> | NGS, MLPA (sur ADN) |
| | Leucémie lymphoblastique aiguë pédiatrique | Gènes de fusions : <i>ABL1 (13), ALK (1), BCL2 (1), BRAF (61), CCND1 (1), CREBBP (2), EGFR, ETV6 (TEL) (30), FGFR1 (20), FGFR2 (1), FUS (1), HMGA2 (3), JAK2 (15), KMT2A (MLL) (79), MECOM (EVI1) (1), MET (1), MLLT10 (5), MLLT3 (1), MYBL1 (1), MYH11 (1), NTRK3 (1), NUP214 (5), PDGFRA (9), PDGFRB (30), RARA (12), RBM15 (1), RUNX1 (AML1) (23), TCF3 (E2A) (4), TFE3 (2)</i> Incluant fusions récurrentes: <i>t(9;22) BCR-ABL1; t(4;11) KMT2A (MLL)-AFF1 (AF4) et 78 autres partenaires de KMT2A(MLL); t(12;21) ETV6 (TEL)-RUNX1 (AML1); réarrangements TCF3 (E2A)-HLF/PBX1/TFPT/ZNF384</i> | NGS (sur ARN) (n): nombre de partenaires total de fusions: 687 Panel: Oncomine Myeloid Research Assay |