

DEMANDE D'ANALYSE ONCOGENOMIQUE



Centre hospitalier
universitaire vaudois



Service d'hématologie
Laboratoire d'oncogénomique
Réception des laboratoires BH18-100
1011 Lausanne <http://www.chuv.ch/log>
Tél. : 021 314 33 93 e-mail : log@chuv.ch
Ouverture du laboratoire : lundi-vendredi 08h00-17h00

PATIENT

Nom :
Prénom :
Adresse :
Date de naissance :
Sexe : Masculin Féminin

Date de
prélèvement :

FACTURATION

Patient
 Demandeur

PROVENANCE

Médecin :
Tél./BIP :
Hôpital :
Service :

COPIE(S) de résultats souhaitée(s) :

CONSENTEMENT POUR ANALYSES BIOLOGIQUES

Suite à toute analyse biologique effectuée dans notre laboratoire, tout échantillon ou produit d'analyse :

- Peut être stocké au laboratoire afin de pouvoir répondre à une demande de rajout d'analyses par le médecin demandeur (par défaut)
- Peut être utilisé pour le développement et la recherche (par défaut)
- Doit être détruit

Chaque test de génétique constitutionnelle doit s'accompagner d'un conseil génétique (Loi sur l'analyse génétique humaine - LAGH). Par sa signature le médecin demandeur atteste avoir informé la personne concernée selon les obligations légales en vigueur pour la génétique constitutionnelle et avoir reçu son consentement pour les analyses génétiques et toutes les autres analyses biologiques.

Signature du médecin demandeur obligatoire :

MATERIEL

Héparinate de lithium, conserver à température ambiante

Si < 2ml justifier pourquoi peu de matériel svp :

- Moelle
 Biopsie
 Sang périphérique, proportion de blastes (%) :

STATUT

- Présentation
 Suivi : Rémission
 Récidive/Progression
 Transformation

Date diagnostic initial :

THERAPIE / AUTRE PATHOLOGIE

- Non
 Oui
Remarques :

GREFFE

- Date :
 Non Oui Autologue
 Allogénique

Sexe donneur : Masculin
 Féminin

DIAGNOSTIC

Préliminaire Définitif

- LMA SMD LMMC SMD-NMP NMP PV TE MFP
 Eosinophilie AA/AAS Mastocytose LMC LLA-B LLA-T Myélome MGUS
 LLC Waldenström Lymphome (Type :) Syndr. VEXAS Autres :

Remarques :

METHODES

- Analyses standards** selon diagnostic **Analyses standards sans NGS/ddPCR** selon diagnostic
(Si aucune méthode n'est spécifiée, le laboratoire va effectuer les analyses oncogénomiques les plus appropriées en fonction du diagnostic)

En dehors des analyses standards, les analyses suivantes peuvent être effectuées :

- Cytogénétique conventionnelle (CC)**
 SNP array (PUCE)
 Hybridation in situ fluorescente (FISH) :
- Séquençage à haut débit (NGS ADN, analyse de mutations)**
 Panel Myéloïde standard (voir détail des gènes ci-dessous*)
 Autres Gènes à dispositions (voir détail des gènes ci-dessous**) :
- Panel Myélome (TP53, BRAF, NRAS, KRAS)**
 TP53 seul
- Digital PCR (ddPCR)**
 KIT c.2447A>T p.D816V
 MYD88 c.794T>C p.L265P
 BRAF c.1799T>C p.V600E
 NOTCH1 c.7541_7542delCT p.P2514Rfs*4
- Séquençage à haut débit (NGS ARN, 687 Fusions)**
 UBA1 (Syndr. VEXAS) séquençage gène entier

Analyses standards selon diagnostic

- **Panel LMA** (CC, FISH *KMT2A*, *MECOM* et *RUNX1*, NGS panel myéloïde standard*)
- **Panel SMD/LMMC/AA** (SNP array, NGS panel myéloïde standard*)
- **Panel éosinophilie** (CC, FISH *FIP1L1/PDGFRB*, *PDGFRB*, *FGFR1*, *JAK2*)
- **Panel SMD-NMP** (CC, NGS panel myéloïde standard*)
- **Panel LMC** (CC)
- **Panel NMP** (CC, NGS panel myéloïde standard* y compris *JAK2 ex12+14*, *MPL*, *CALR*)

- **Panel LLA** (CC, SNP array, MLPA *IKZF1* et recherche des réarrangements *KMT2A*, *TCF3*, *ETV6/RUNX1*, *BCR/ABL1*)
- **Panel LLC** (SNP array, NGS *TP53*)
- **Panel Myélome** (SNP array, Panel Myélome NGS, FISH *IGH*)
Si *IGH* positif : Recherche *IGH/CCND1*, *IGH/FGFR3*, *IGH/MAF*
- **Panel Mastocytose** (CC, ddPCR *KIT*)
- **Panel Waldenström** (CC, ddPCR *MYD88*)

* Gènes NGS panel myéloïde standard : *ASXL1*, *BCOR*, *BCORL1*, *BRAF*, *CALR*, *CBL*, *CEBPA*, *CSF3R*, *CUX1*, *DDX41*, *DNMT3A*, *ETNK1*, *ETV6*, *EZH2*, *FLT3*, *GATA2*, *GNB1*, *HRAS*, *IDH1*, *IDH2*, *JAK2*, *KIT*, *KRAS*, *MPL*, *NPM1*, *NF1*, *NRAS*, *PHF6*, *PPM1D*, *PRPF8*, *PTPN11*, *RUNX1*, *SETBP1*, *SF3B1*, *SH2B3*, *SRSF2*, *STAG2*, *TET2*, *TP53*, *UBA1*, *U2AF1*, *WT1*, *ZRSR2* + Analyse de fragments *FLT3-ITD*, *ASXL1*

**Gènes NGS supplémentaires à disposition : *CXCR4*, *ARID1A*, *SMC3*, *RAD21*, *GATA1*, *SETD1B*, *KMT2D*, *XPO1*, *CSF3R* (gène entier)

Remarques :

