

Sous-Domaine	Sous-Famille	Examen	Nature de l'échantillon	Principe de la méthode et équipement
GENETIQUE	Génétique constitutionnelle GENCOBIM*	<p><b>CAS INDEX :</b> Recherche et caractérisation de <b>variants nucléotidiques</b> et de <b>réarrangements de grande taille</b> des gènes de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire (gènes <b>BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, CDH1, TP53, PTEN, MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2</b> selon prescription)</p>	sang et dérivés	<p>Extraction d'ADN (MagNA Pure 24, ROCHE) <b>METHODE DE TYPE QUALITATIF :</b> <b>Séquençage des régions codantes et des jonctions intron/exon par capture et technologie NGS ;</b> <b>détection des CNV (copy number variation)</b></p> <p>-Préparation de la librairie : capture (AGILENT, SureSelectXT) ; E220 Evolution COVARIS, thermocycleurs APPLIED BIOSYSTEMS, Robots TECAN freedom EVO/MCA, Tapestation 4200 AGILENT - Séquençage (MiSeq, ILLUMINA) - Analyse (logiciel SeqNext + Module CNV, JSI MEDICALS)</p>
		<p><b>CAS INDEX :</b> Recherche et caractérisation de <b>réarrangements de grande taille</b> des gènes <b>BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53, CDH1</b> et <b>PTEN</b> (Confirmation des événements détectés en NGS par analyse bioinformatique ou en cas d'échec de cette analyse bioinformatique par le module CNV, JSI Medical)</p>	sang et dérivés	<p>Extraction d'ADN (MagNA Pure 24, ROCHE) <b>METHODE DE TYPE QUALITATIF :</b> <b>MLPA (Multiplex ligation probe amplification),</b> Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL</p>
		<p><b>CAS APPARENTES ET VERIFICATION CAS INDEX PORTEUR D'UN VARIANT NUCLEOTIDIQUE DE CLASSE 3, 4 ou 5 :</b></p> <p>Recherche <b>ciblée</b> d'un <b>variant nucléotidique</b> des gènes <b>BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53, PTEN</b> et <b>CDH1</b></p>	sang et dérivés	<p>Extraction d'ADN (MagNA Pure 24, ROCHE) <b>METHODE DE TYPE QUALITATIF :</b> <b>Séquençage SANGER</b> thermocycleurs APPLIED BIOSYSTEMS TECAN freedom EVO/MCA Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730 XL</p>
		<p><b>CAS APPARENTES ET VERIFICATION CAS INDEX PORTEUR D'UN REARRANGEMENT DE GRANDE TAILLE :</b></p> <p>Recherche et caractérisation de <b>réarrangements de grande taille</b> des gènes <b>BRCA1</b> ou <b>BRCA2</b> ou <b>PALB2</b> ou <b>RAD51C</b> ou <b>RAD51D</b> ou <b>TP53</b> ou <b>CDH1</b> ou <b>PTEN</b></p>	sang et dérivés	<p>Extraction d'ADN (MagNA Pure 24, ROCHE) <b>METHODE DE TYPE QUALITATIF :</b> <b>MLPA (Multiplex ligation probe amplification),</b> Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730 XL</p>
	Génétique somatique GENSOBIM	<p>Recherche et caractérisation de <b>variants nucléotidiques</b> des gènes <b>BRCA1</b> et <b>BRCA2</b></p>	Blocs de tissus inclus en paraffine et dérivés	<p>Extraction d'ADN (méthode manuelle kit QIAGEN) <b>METHODE DE TYPE QUALITATIF :</b> <b>Séquençage des régions codantes et des jonctions intron/exon par capture et technologie NGS ;</b></p> <p>-Préparation de la librairie : capture (AGILENT, SureSelectXT LI) ; E220 Evolution COVARIS, thermocycleurs APPLIED BIOSYSTEMS, Robots TECAN freedom EVO/MCA, Tapestation 4200 AGILENT - Séquençage (MiSeq, ILLUMINA) - Analyse (logiciel SeqNext, JSI MEDICALS)</p>

\* Ces examens sont susceptibles d'être sous-traités (utilisateurs informés)