

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