

Ligne de portée	Site	Lieu de réalisation des opérations (sites EBMD/pôles cliniques/services cliniques pour les EBMD, sites cliniques d'AMP, service/UF, ...)	Examen / analyse	Echantillon biologique / région anatomique	Principe de la méthode (préciser l'identification de l'équipement si méthode automatisée et le nombre ou préciser méthode manuelle, ainsi que la technique mise en oeuvre)	Référence de la méthode (préciser la référence du ou des documents et le cas échéant méthode adaptée/développée)	Evolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque
BM GC03	LBM Centre Oscar Lambret	Unité d'Oncologie Moléculaire Humaine	Gènes BRCA1 et BRCA2: Recherche de réarrangements complexes associés à des loci spécifiques (remaniement de grande taille (RGT), variation du nombre de copie (CNV), ...)	Echantillons biologiques d'origine humaine (sang/ADN)	METHODE MANUELLE DE TYPE QUALITATIF: MLPA (Multiplex Ligation Probe Amplification) Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL (1, N° équipement 66291)	LBM-UOMH/MAN-ORG/PR 04 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 03 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 04 Méthode adaptée/développée (B)	Modification du Kit de routine de détection des réarrangements du gène BRCA2 (nouvelle référence : MLPA BRCA2 P045-C1, MRC Holland) ; Date de passage en routine : 08/02/2017 (Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730 (1, N° équipement 62010)). Ajout du thermocycleur AB6 pour la détection des réarrangements de grande taille par MLPA : date de passage en routine 01/10/2018 Nouvelle codification (GENCOBM remplace GENMOLBM) Modification du réactif EKS (SALSA MLPA Buffer et Ligase) par le fournisseur MRC Holland : date de passage en routine 17/06/2019 Arrêt des kits de confirmation MLPA BRCA1 P087 et BRCA2 P077 (23 juillet 2019) Modification du kit MLPA BRCA2 P045 par le fournisseur MRC Holland (Version D1 : modification de 3 sondes) Date de passage en routine : 12 août 2019 Quantification des acides nucléiques par technique Nanodrop: date de passage en routine 10/05/2021. Renouvellement séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS: mise en service du 3730XL (N° équipement 66291), date de passage en routine 14/02/2022 Evolution de la version du logiciel d'analyse GeneMapper (v6): date de passage en routine 14/02/2022 Extraction des acides nucléiques: mise en service du MagNA Pure 24 (N° équipement 66708), date de passage en routine le 08/11/2022
BM GC04	LBM Centre Oscar Lambret	Unité d'Oncologie Moléculaire Humaine	Gènes BRCA1 et BRCA2: Recherche et caractérisation de mutations ponctuelles ou de réarrangements (génotypage)	Echantillons biologiques d'origine humaine (sang/ADN)	METHODE MANUELLE DE TYPE QUALITATIF: Séquençage SANGER Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL (1, N° équipement 66291)	LBM-UOMH/MAN-ORG/PR 04 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 11 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 12 Méthode adaptée/développée (B)	Evolution de la version du logiciel d'analyse de séquence SeqScape date de passage en routine : lundi 12 décembre 2016 (Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730 (1, N° équipement 62010)). Modification d'amorces PCR (pour 4 exons) date de passage en routine : lundi 16 janvier 2017 Ajout du thermocycleur Proflex AB9 pour PCR et réaction de séquence SANGER : date de passage en routine 27/03/17 Ajout des thermocycleurs AB2 et AB10 pour PCR et réaction de séquence SANGER : date de passage en routine 16/04/2018 Mise à jour des références des gènes BRCA dans le logiciel Seqscape (Nomenclature HGVS) » Date de passage en routine : 12 août 2019 Quantification des acides nucléiques par technique Nanodrop: date de passage en routine 10/05/2021 Renouvellement séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS: mise en service du 3730XL (N° équipement 66291), date de passage en routine 14/02/2022 Evolution de la version du logiciel d'analyse Seqscape (v4): date de passage en routine 14/02/2022 Extraction des acides nucléiques: mise en service du MagNA Pure 24 (N° équipement 66708), date de passage en routine le 08/11/2022
BM GC04	LBM Centre Oscar Lambret	Unité d'Oncologie Moléculaire Humaine	Gène PALB2 : Recherche et caractérisation de mutations ponctuelles ou de réarrangements (génotypage)	Echantillons biologiques d'origine humaine (sang/ADN)	METHODE MANUELLE DE TYPE QUALITATIF: Séquençage SANGER Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL (1, N° équipement 66291)	LBM-UOMH/MAN-ORG/PR 04 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 11 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 12 Méthode adaptée/développée (B)	Ajout du séquençage ciblé du gène PALB2 : date de passage en routine : 9 octobre 2017 (Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730 (1, N° équipement 62010)) Modification d'amorces PCR (pour 2 exons) date de passage en routine : 08/01/2018 Ajout des thermocycleurs AB2 et AB10 pour PCR et réaction de séquence SANGER : date de passage en routine 16/04/2018 Quantification des acides nucléiques par technique Nanodrop: date de passage en routine 10/05/2021. Renouvellement séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS: mise en service du 3730XL (N° équipement 66291), date de passage en routine 14/02/2022 Evolution de la version du logiciel d'analyse Seqscape (v4): date de passage en routine 14/02/2022 Extraction des acides nucléiques: mise en service du MagNA Pure 24 (N° équipement 66708), date de passage en routine le 08/11/2022

Ligne de portée	Site	Lieu de réalisation des opérations (sites EBMD/pôles cliniques/services cliniques pour les EBMD, sites cliniques d'AMP, service/UF, ...)	Examen / analyse	Echantillon biologique / région anatomique	Principe de la méthode (préciser l'identification de l'équipement si méthode automatisée et le nombre ou préciser méthode manuelle, ainsi que la technique mise en oeuvre)	Référence de la méthode (préciser la référence du ou des documents et le cas échéant méthode adaptée/développée)	Evolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque
BM GC03	LBM Centre Oscar Lambret	Unité d'Oncologie Moléculaire Humaine	Gène PALB2 : Recherche de gain ou de perte de matériel génomique (remaniement de grande taille (RGT), variation du nombre de copie (CNV), ...)	Echantillons biologiques d'origine humaine (sang/ADN)	METHODE MANUELLE DE TYPE QUALITATIF: MLPA (Multiplex Ligation Probe Amplification) Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL (1, N° équipement 66291)	LBM-UOMH/MAN-ORG/PR 04 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 03 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 04 Méthode adaptée/développée (B)	Ajout de la détection des réarrangements du gène PALB2 : date de passage en routine 09/07/2018 (Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730 - N° équipement 62010). Ajout du thermocycleur AB6 pour la détection des réarrangements de grande taille par MLPA : date de passage en routine 01/10/2018 Nouvelle codification (GENCOBM remplace GENMOLBM) ; Modification du kit MLPA PALB2 par le fournisseur MRC Holland (repositionnement sonde exon 12) date de passage en routine : 29 avril 2019 Modification du réactif EKS (SALSA MLPA Buffer et Ligase) par le fournisseur MRC Holland : date de passage en routine 17/06/2019 Quantification des acides nucléiques par technique Nanodrop: date de passage en routine 10/05/2021 Renouvellement séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS: mise en service du 3730XL (N° équipement 66291), date de passage en routine 14/02/2022 Evolution de la version du logiciel d'analyse GeneMapper (v6): date de passage en routine 14/02/2022 Extraction des acides nucléiques: mise en service du MagNA Pure 24 (N° équipement 66708), date de passage en routine le 08/11/2022
BM GC04	LBM Centre Oscar Lambret	Unité d'Oncologie Moléculaire Humaine	Gènes RAD51C et RAD51D : Recherche et caractérisation de mutations ponctuelles ou de réarrangements (génomique)	Echantillons biologiques d'origine humaine (sang/ADN)	METHODE MANUELLE DE TYPE QUALITATIF: Séquençage SANGER Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL (1, N° équipement 66291)	LBM-UOMH/MAN-ORG/PR 04 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 11 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 12 Méthode adaptée/développée (B)	Ajout du séquençage ciblé des gènes RAD51C et RAD51D : date de passage en routine : 17 décembre 2018 (Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730 (1, N° équipement 62010) Quantification des acides nucléiques par technique Nanodrop: date de passage en routine 10/05/2021 Renouvellement séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS: mise en service du 3730XL (N° équipement 66291), date de passage en routine 14/02/2022 Evolution de la version du logiciel d'analyse Seqscape (v4): date de passage en routine 14/02/2022 Extraction des acides nucléiques: mise en service du MagNA Pure 24 (N° équipement 66708), date de passage en routine le 08/11/2022
BM GC04	LBM Centre Oscar Lambret	Unité d'Oncologie Moléculaire Humaine	Gènes TP53 : Recherche et caractérisation de mutations ponctuelles ou de réarrangements (génomique)	Echantillons biologiques d'origine humaine (sang/ADN)	METHODE MANUELLE DE TYPE QUALITATIF: Séquençage SANGER Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL (1, N° équipement 66291)	LBM-UOMH/MAN-ORG/PR 04 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 11 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 12 Méthode adaptée/développée (B)	Ajout du séquençage ciblé du gène TP53 : date de passage en routine 11 juin 2019 (Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730 (1, N° équipement 62010) Quantification des acides nucléiques par technique Nanodrop: date de passage en routine 10/05/2021 Renouvellement séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS: mise en service du 3730XL (N° équipement 66291), date de passage en routine 14/02/2022 Evolution de la version du logiciel d'analyse Seqscape (v4): date de passage en routine 14/02/2022 Extraction des acides nucléiques: mise en service du MagNA Pure 24 (N° équipement 66708), date de passage en routine le 08/11/2022
BM GC03	LBM Centre Oscar Lambret	Unité d'Oncologie Moléculaire Humaine	Gènes RAD51C, RAD51D et TP53: Recherche de gain ou de perte de matériel génomique (remaniement de grande taille (RGT), variation du nombre de copie (CNV), ...)	Echantillons biologiques d'origine humaine (sang/ADN)	METHODE MANUELLE DE TYPE QUALITATIF: MLPA (Multiplex Ligation Probe Amplification) Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL (1, N° équipement 66291)	LBM-UOMH/MAN-ORG/PR 04 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 03 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 04 Méthode adaptée/développée (B)	Ajout de la détection des réarrangements des gènes RAD51C, RAD51D et TP53 : date de passage en routine 22 juin 2020 (Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730 - N° équipement 62010). Quantification des acides nucléiques par technique Nanodrop: date de passage en routine 10/05/2021. Renouvellement séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS: mise en service du 3730XL (N° équipement 66291), date de passage en routine 14/02/2022 Evolution de la version du logiciel d'analyse GeneMapper (v6): date de passage en routine 14/02/2022 Extraction des acides nucléiques: mise en service du MagNA Pure 24 (N° équipement 66708), date de passage en routine le 08/11/2022
BM GC07	LBM Centre Oscar Lambret	Unité d'Oncologie Moléculaire Humaine	Panel de gènes de prédisposition aux cancers du sein et/ou de l'ovaire: Recherche d'anomalies chromosomiques et/ou moléculaires par séquençage haut-débit gènes de diagnostic : BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53, PTEN, CDH1	Echantillons biologiques d'origine humaine (sang/ADN)	METHODE DE TYPE QUALITATIF : Séquençage des régions codantes et des jonctions intron/exon par capture et technologie NGS MiSeq (2, N° 65184 et N° 65782), ILLUMINA	LBM-UOMH/MAN-ORG/PR 04 LBM-UOMH/ANA-NGS/MO 02 LBM-UOMH/ANA-NGS/MO 03 Méthode adaptée/développée (B)	Extension de portée accordée le 09/06/20 (selon courrier cofrac Ref SH /20/I-334998/LCO/LSO) Quantification des acides nucléiques par technique Nanodrop: date de passage en routine 10/05/2021 Ajout des 5 gènes MMR au panel HBOC: date de passage en routine 10/10/2022 Extraction des acides nucléiques: mise en service du MagNA Pure 24 (N° équipement 66708), date de passage en routine le 08/11/2022

Ligne de portée	Site	Lieu de réalisation des opérations (sites EBMD/pôles cliniques/services cliniques pour les EBMD, sites cliniques d'AMP, service/UF, ...)	Examen / analyse	Echantillon biologique / région anatomique	Principe de la méthode (préciser l'identification de l'équipement si méthode automatisée et le nombre ou préciser méthode manuelle, ainsi que la technique mise en oeuvre)	Référence de la méthode (préciser la référence du ou des documents et le cas échéant méthode adaptée/développée)	Evolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque
BM GC04	LBM Centre Oscar Lambret	Unité d'Oncologie Moléculaire Humaine	Gène PTEN : Recherche et caractérisation de mutations ponctuelles ou de réarrangements (génotypage)	Echantillons biologiques d'origine humaine (sang/ADN)	METHODE MANUELLE DE TYPE QUALITATIF: Séquençage SANGER Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL (1, N° équipement 66291)	LBM-UOMH/MAN-ORG/PR 04 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 11 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 12 Méthode adaptée/développée (B)	Ajout du séquençage ciblé du gène PTEN : date de passage en routine : 10/05/2021 (Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730 (1, N° équipement 62010)  Quantification des acides nucléiques par technique Nanodrop: date de passage en routine 10/05/2021 Renouvellement séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS: mise en service du 3730XL (N° équipement 66291), date de passage en routine 14/02/2022 Evolution de la version du logiciel d'analyse Seqscape (v4): date de passage en routine 14/02/2022 Extraction des acides nucléiques: mise en service du MagNA Pure 24 (N° équipement 66708), date de passage en routine le 08/11/2022
BM GC04	LBM Centre Oscar Lambret	Unité d'Oncologie Moléculaire Humaine	Gène CDH1 : Recherche et caractérisation de mutations ponctuelles ou de réarrangements (génotypage)	Echantillons biologiques d'origine humaine (sang/ADN)	METHODE MANUELLE DE TYPE QUALITATIF: Séquençage SANGER Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL (1, N° équipement 66291)	LBM-UOMH/MAN-ORG/PR 04 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 11 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 12 Méthode adaptée/développée (B)	Ajout du séquençage ciblé du gène CDH1 date de passage en routine : 26/07/2021 (Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730 (1, N° équipement 62010) Renouvellement séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS: mise en service du 3730XL (N° équipement 66291), date de passage en routine 14/02/2022 Evolution de la version du logiciel d'analyse Seqscape (v4): date de passage en routine 14/02/2022 Extraction des acides nucléiques: mise en service du MagNA Pure 24 (N° équipement 66708), date de passage en routine le 08/11/2022
BM GC03	LBM Centre Oscar Lambret	Unité d'Oncologie Moléculaire Humaine	Gène CDH1: Recherche de gain ou de perte de matériel génomique (remaniement de grande taille (RGT), variation du nombre de copie (CNV), ...)	Echantillons biologiques d'origine humaine (sang/ADN)	METHODE MANUELLE DE TYPE QUALITATIF: MLPA (Multiplex Ligation Probe Amplification) Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL (1, N° équipement 66291)	LBM-UOMH/MAN-ORG/PR 04 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 03 LBM-UOMH/ANA-BRCA/MO 04 Méthode adaptée/développée (B)	Ajout de la détection des réarrangements du gène CDH1 : date de passage en routine 20/06/2022 (Séquenceur APPLIED BIOSYSTEMS 3730XL (1, N° équipement 66291). Extraction des acides nucléiques: mise en service du MagNA Pure 24 (N° équipement 66708), date de passage en routine le 08/11/2022