

Listes de gènes minimales à analyser dans le cadre d'un usage à visée diagnostique du NGS (février 2016)

Panel tumeurs solides				
Gène	Exons / hotspots	Transcrit de référence	Molécule associée	utilité clinique
AKT1	3	NM_001014431.1	AKT inhibitors	essais cliniques
ALK	23+24+25	NM_004304.1	crizotinib, ALK inhibitors	AcSé, essais cliniques
BRAF	11+15	NM_004333.4	vemurafenib, dabrafenib	AMM
EGFR	18+19+20+21	NM_005228.3	anti EGFR	AMM
ERBB2 (HER2)	20	NM_004448.2	trastuzumab, neratinib	essais cliniques
ERBB4	E452K et R393W	NM_005235.2	Afatinib	essais cliniques
FGFR2	S252, N549, K659	NM_000141.4	FGFR inhibitors	essais cliniques
FGFR3	7+9+14 (R248 à S249 et G370 à Y373)	NM_000142.4	FGFR inhibitors	essais cliniques
HRAS	2+3+4	NM_005343.2	inhibiteurs de MEK	essais cliniques
KIT	8+9+11+13+17+18	NM_000222.2	imatinib	AMM
KRAS	2+3+4	NM_033360.2	panitumumab et cetuximab	AMM
MAP2K1 (MEK1)	2	NM_002755.3	inhibiteurs de MEK	essais cliniques
MET	2 + 14 (de c.2942-63 en 5' à c.3082+20 en 34) à 20	NM_001127500.1	crizotinib	AcSé
NRAS	2+3+4	NM_002524.3	panitumumab, MEK inhibitors, BRAF inhibitors	pré-AMM, essais cliniques
PDGFRA	12+14+18	NM_006206.4	imatinib	AMM
PIK3CA	9 + 20	NM_006218.2	PI3K inhibitors	essais cliniques

Panel leucémies				
Gène	Pathologie	Transcrit de référence	Exons / hotspots	Utilisation clinique T = thérapeutique D= diagnostic P=pronostic
ASXL1	AML, MDS, MPN, CMML	NM_015338.5	12	D+P
CBL	AML, MDS, MPN, CMML	NM_005188.2	8+9	D+P
CEBPA	AML	NM_004364.3	Full	D+P
DNMT3A	AML, MDS, ALL?	NM_175629.1	Full	D+P
ETV6	AML	NM_001987.4	Full	D
EZH2	MPN, MDS	NM_004456.4	Full	D+P
FBXW7	ALL	NM_033632.2	9+10+11	D
IDH1	AML, MDS	NM_005896.2	4	D+P
IDH2	AML, MDS	NM_002168.2	4	D+P
JAK2	AML, MPN, MDS	NM_004972.3	12+14	D+P+T
KIT	Mast cell Neoplasm, MPN, AML	NM_000222.2	9+10+11+17	D+P+T
KRAS	AML, MDS, CMML, ALL	NM_033360.2	2 + 3	D
MPL	MPN, MDS	NM_005373.2	10	D
NOTCH1	ALL	NM_017617.3	26+27+28+34	D
NPM1	AML, MDS	NM_002520.6	12	D+P
NRAS	AML, MDS, JCMML, ALL	NM_002524.3	2+3	D
PTEN	ALL, AML	NM_000314.4	5+7	D
PTPN11	AML, JCMML	NM_002834.3	3+13	D
RUNX1	AML, MDS, CMML, ALL	NM_001754.4	full sauf 1 et 2	D+P
SF3B1	AML, MDS, MPN, CMML	NM_012433.2	13+14+15+16	D+P
SRSF2	AML, MDS, CMML	NM_003016.4	1	D+P
TET2	AML, MDS, MPN, CMML	NM_001127208.1	Full	D+P
TP53	AML, MDS, MPN, CMML, ALL	NM_000546.4	Full sauf exon1	D+P
U2AF1	AML, MDS, CMML	NM_001025203.1	2+ 6	D+P

Panel lymphomes et SMP				
Gènes Consensus Lymphomes et LLC/SLP	Pathologie	Transcrit de référence	Exons / hotspots	Utilisation clinique D= diagnostic P=pronostic T = thérapeutique
ATM	CLL	NM_000051.3	full	P
BIRC3	CLL, SMZL	NM_001165.3	6+7+8+9	P
BRAF	DLBCL, HCL	NM_004333.4	15	T
CARD11	DLBCL	NM_032415.4	4+5+6+7+8+9	T
CD79A	DLBCL	NM_001783.3	5	T
CD79B	DLBCL	NM_001039933.1	5	T
EZH2	DLBCL	NM_004456.4	17	T
FBXW7	CLL, SMZL	NM_033632.2	9+10+11	P
MYD88	WM, DLBCL, SMZL, CLL	NM_001172567.1	3+4+5	D/P/T
NOTCH1	CLL, MCL, DLBCL, SMZL	NM_017617.3	34	P
NOTCH2	SMZL, DLBCL	NM_024408.3	26+27+28+34	P
SF3B1	CLL	NM_012433.2	14+15+16+17+18	P
TNFAIP3	MCL, WM, DLBCL	NM_006290.2	full	P
TP53	CLL, DLBCL	NM_000546.4	full sauf exon1	P/T