

**BILAN D'ACTIVITE DE LA PLATE FORME HOSPITALIERE DE
GENETIQUE MOLECULAIRE DES CANCERS AP-HP POUR L'ANNEE 2009
11 mai 2010**

Coordinateur de l'équipe projet	Etablissement : APHP	
	Type d'établissement : CHU	
	Nom : Marty	Prénom : Michel
	PU.PH, Oncologie	
	Spécialité : Oncologie Médicale	
	Adresse : Centre Hospitalier Universitaire Saint Louis 1 avenue Claude Vellefaux 75010 Paris	
	Tél : 01 42 49 48 10	Fax : 01 42 39 48 11
	E-mail : m.marty@sls.aphp.fr	

EQUIPE DE PROJET

Nom, Prénom	Hôpital	GHU
Pr Marty, Michel	Saint Louis	Nord
Dr Rheims, Nathalie	Direction de la Politique Médicale	
Dr Tembo, Olivier	Saint Louis	Nord
Pr Sigaux, François	Saint Louis	Nord
Pr Bertheau, Philippe	Saint Louis	Nord
Pr Granchamp, Bernard	Bichat	Nord
Pr de Thé, Hugues	Saint Louis	Nord
Pr Charron, Dominique	Saint Louis	Nord
Pr Vidaud, Michel	Beaujon	Nord
Dr Cayuela, Jean-Michel	Saint Louis	Nord
Pr Cave, Hélène	Robert Debré	Nord
Pr Cymbalista, Florence	Avicenne	Nord
Pr Debuire, Brigitte	Paul Brousse	Sud
Pr Bernaudin, Jean-François	Tenon	Est
Pr Cadranet Jacques	Tenon	Est
Pr Debré, Patrice	Pitié-Salpêtrière	Est
Dr Davi, Frédéric	Pitié-Salpêtrière	Est
Dr Lascols, Olivier	Saint Antoine	Est
Pr Berger, Geneviève	Pitié-Salpêtrière	Est
Pr Lacombe, Catherine	Cochin-Port Royal	Ouest
Pr Vacher-Lavenu, Marie-Cécile	Cochin-Port Royal	Ouest
Pr Laurent-Puig, Pierre	Georges Pompidou	Ouest
Pr Macintyre, Elizabeth	Necker	Ouest
Pr Delfau-Larue, Marie-Hélène	Henri Mondor	Sud
Pr Leroy, Karen	Henri Mondor	Sud
Mme Veron, Ingrid	DRCD	

1. REALISATION QUANTITATIVE : TYPES ET NOMBRE D'EXAMENS DE GENETIQUE MOLECULAIRE SOMATIQUE DES CANCERS ET HEMOPATHIES EFFECTUES AU COURS DES 12 DERNIERS MOIS 2009 A L'APHP (AVEC RAPPEL 2008 ET 2007)
2. PERSONNEL RECRUTE SUR LA DOTATION ALLOUEE
3. REMARQUES GENERALES

I. Réalisation Quantitative : Types et nombre d'examens de génétique moléculaire somatique des cancers et hémopathies effectués au cours des 12 derniers mois (janvier à décembre 2009) à l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris

I.1. Activité Quantitative GHU EST 2009

Pathologie	Test : Gène/marqueur	Technique utilisée ¹	Nombre d'examen effectués en 2009	Nombre de patients	Résultats des tests (il n'est pas nécessaire de compléter les cases grisées)				Nombre de prescriptions établissements de la plateforme	Nombre de prescriptions établissements hors plateforme			
					Nombre de patients avec mutation ou autre anomalie	Nombre de patients sans mutation ou autre anomalie	Nombre de patients avec un résultat non interprétable	Motif le plus fréquent ayant conduit aux résultats non interprétables		CH	Ets privés	Autre plateforme	
Onco-hématologie	Leucémies (LAL/LAM/LMC)	carotype conventionnel											
	LMC - diagnostic	détection BCR-ABL	RT-PCR	296	283	32	238	6	ARN dégradé	158	138	0	0
	LMC - suivi maladie résiduelle	quantification BCR-ABL	RQ-PCR	715	280					388	327	0	0
	LMC/LAL	mutations ABL	FISH										
	LMC - diagnostic et suivi	anomalies de structure hors BCR-ABL											
	LAL/LAM -diagnostic	détection BCR-ABL	RT-QPCR	140	80	6	72	1	ARN dégradé	135	5	0	0
		détection divers transcrits de fusion	RQ-RT-PCR	388	150	33	117	0		157	83	0	0
		autres anomalies de nombre et structure	FISH										
		mutations FLT3	Gene Mapper	46	23	2	21	0		23	0	0	0
		mutations FLT3	QPCR	69	56	3	53	0		21	35	0	0
		mutations NPM	Gene Mapper	17	17	0	17						
		mutations NPM	QPCR	69	56	9	47	0		21	35	0	0
		mutation CEPBA	QPCR	69	56	4	52	0		21	35	0	0
		mutations autres gènes	Direct-Seq	245	32					3	0	0	0
		quantification BCR-ABL	RQ-PCR	159	33	6	26	0		89	70	0	0
	LAL/LAM -suivi maladie résiduelle	quantification divers transcrits de fusion	RQ RT PCR	304	118					90	41	0	0
		quantification d'un allèle muté ou gène hyperexprimé	RT-QPCR										
		anomalies de nombre et structure	FISH	252	73					175	77	0	0
	LAL - diagnostic	clonalité B et/ou T		nb IGHVDHJH = nb IGHVHDHJH = 24 nb IGH = nb IGL = nb TCRB = nb TCRD = nb TCRG =16	16					20	0	0	0
	LAL - suivi maladie résiduelle	quantification IgH - TCR		139	108					108	0	0	0
	LLC	carotype conventionnel											
		anomalies de nombre et structure	FISH										
		mutations somatiques IgVH	PCR+séquence	174	174					97	77	0	0
		mutation p53											
		carotype											
	Lymphome	clonalité B et/ou T		nb IGHVDHJH = nb IGHVHDHJH = 215 nb IGH = nb IGL = nb TCRB = nb TCRD = nb TCRG =147	221	84	137	0		231	131	0	0
		clonalité B et/ou T	PCR+ Genescan et/ou acrylamide (hétéroduplex)	clonalité B = 362 clonalité T = 277	429	251	147	31	Prélèvements très pauvres en cellules	297	132	0	0
		mutations somatiques IgVH	FISH										
		anomalies de nombre et structure											
		détection remaniements spécifiques (BCL1-JH, BCL2-JH, autres...)		39	31					39	0	0	0
		détection remaniements spécifiques (BCL1-JH, BCL2-JH, autres...)	Bcl-1 = RT-PCR compétitive Bcl-2=PCR Biomea2	55	52	8	44	0	0	29	26	0	0
		quantification cycline D1	QPCR	51	39	7	38	0		51	0	0	0
		quantification BCL1 ou2-JH pour suivi											
	SMP non LMC	mutation JAK2 V617F	QPCR	568	520	160	405	3	ADN externes	180	388	0	0
mutation JAK2 V617F		Discrimination allélique	432	411	79	332	0	0	349	83	0	0	
quantification JAK2V617F		QPCR	568	520					180	388	0	0	
autres mutations		Direct Seq	8	4					4	0	0	0	
autres mutations		sequencage	163	160					130	33			
	autres mutations	Direct Seq	171	164					124	33	0	0	
	carotype conventionnel												
	anomalies de nombre et structure												
syndromes myélodysplasiques	carotype conventionnel												
	anomalies de nombre et structure	FISH											
	mutations diverses		10	10					10	0	0	0	
myélomes et autres syndromes lymphoprolifératifs	carotype conventionnel												
	anomalies de nombre et structure	FISH											
	chimérisme post greffe - mise au point												
	chimérisme post greffe - suivi												
	CGH array												
			6188	4116					3116	2092	0	0	

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée ¹	Nombre d'exams effectués en 2009	Nombre de patients	Résultats des tests (il n'est pas nécessaire de compléter les cases grisées)				Nombre de prescriptions établissements de la plateforme	Nombre de prescriptions établissements hors plateforme		
						Nombre de patients avec mutation ou autre anomalie	Nombre de patients sans mutation ou autre anomalie	Nombre de patients avec un résultat non interprétable	Motif le plus fréquent ayant conduit aux résultats non interprétables		CH	Ets privés	Autre plateforme
Tumeurs solides	cancer colorectal	mutations K-RAS	HRM+seq	665	654	238	407	9	non amplifiable	475	141	49	0
		mutations BRAF	HRM+seq	52	52	2	46	4	non amplifiable	37	6	9	0
	cancer du poumon	mutations EGFR	séquence	200	184	23	148	13	non amplifiable/Mat insuffisante	199	1	0	0
		mutations K-RAS	HRM+seq	206	191	37	141	13	insuffisante/non ampli	205	1	0	0
	cancer du sein	amplification HER2											
	cancer de l'estomac	amplification HER2											
	gliome	LOH 1p et 19q											
	glioblastome	méthylation de MGMT											
	cancer du col utérin	détection HPV de haut risque (hors indications ACSUS)											
	neuroblastome	amplification de Nmyc											
	tumeurs du spectre HNPCC	test MSI	kit promega	85	78	10	64	4	non amplifiable	85	0	0	0
		test MSI	PCR Multiplex	304	304	36	261	7	non amplifiable	304	0	0	0
		mutations BRAF	HRM+seq	11	11	0	11	0	non amplifiable	11	0	0	0
		méthylation MLH1	MSP-PCR	21	21	10	11			21	0	0	0
	GIST	mutations c-KIT	séquence	33	29	8	21			21	8	0	0
		mutations PDGFRA											
	sarcomes	translocations diverses											
		amplification MDM2/CDK4											
		autres anomalies : mutations ²											
		autres anomalies : amplifications/délétions ²											
		autres anomalies : translocations ²											
		CGH array ³											
Pharmacogénétique constitutionnelle		mutations DPYD, UGT1A1, TPMT...											
A titre indicatif, autres tests en cours de validation ⁴													
	cancer thyroïde	mutation BRAF											
		réarrangement RET/PTC											
	mélanome	mutation BRAF											
		mutation cKIT											
	cancer du sein	mutation PIK3CA											
	cancer du sein/ cancer colorectal/ sarcome	mutation p53											
		p53 : test fonctionnel en levure											
	ORL	détection HPV de haut risque											
	corticosurrénales	LOH 17p											
	cancer de vessie	mutation FGFR3											
	cancers de prostate agressifs	mutations marqueurs RS 1447295/6983267	SNPs	108	54					54	0	0	0
	cancer de vessie	recherche de pertes d'hétérozygotie (9 marqueurs microsatellites)	PCR/sizing	170	118					170	0	0	0
	Tumeurs Solides			1855	1696					1582	149	58	0
...													

I.1.1. Rappel activités quantitatives GHU EST 2008

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée	Nombre d'examens effectués en 2008	Nombre de patients	% de prescriptions CHU/CLCC	% de prescriptions établissements périphériques
Onco- hématologie	LMC - diagnostic et suivi	BCR-ABL	PCR temps réel	1127	1127	74	26
	LA	divers transcrits de fusion	PCR temps réel	183	175	92	8
	LNH	IgTCR	PCR multiplex-Gènescan	890	473	91	9
	LNH	Bcl2-JH, CCND1	PCR	54	54	57	43
	SMP	JAK2	discrimination allélique	1318	1318	79	21
	CPL	FR-JH	PCR multiplex-Gènescan	148	148	100	
	LLC	IGHV	PCR + séquençage	187	187	44	56
	Total Hématologie			3907			
Sarcomes	GIST	mutations c-KIT	Séquençage direct	45	45	100	
		mutations PDGFRA	Séquençage direct	1	1	100	
	Total Sarcomes			46			
Tumeurs solides	cancer colorectal	mutations KRAS	Séquençage direct	600	600	100	0
		MSI	PCR multiplex-Gènescan	334	334	100	0
		Méthylation MLH1	bisulfite-PCR méthylation spécifique-gènescan	29	29	100	0
	cancer du poumon	mutations EGFR	Séquençage direct	225	225		
		mutations KRAS	Séquençage direct	196	196	100	anecdotique
	cancer thyroïde	mutation RET	Séquençage direct	32	32	100	
	cancer de vessie	LOH	panel de neuf marqueurs	147	107	100	
	Total autres tumeurs solides			1563			

I.1.2. Rappel activités quantitatives GHU EST 2007

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée	Nombre d'examens effectués en 2007	Nombre de patients	% de prescriptions CHU/CLCC	% de prescriptions établissements périphériques
Onco- hématologie	LMC - diagnostic	BCR-ABL	RT-PCR	172	172	73	27
	LMC - suivi maladie résiduelle	BCR-ABL	RQ-PCR	497	497	82	18
Sarcomes	GIST	mutations c-KIT					
	GIST	mutations PDGFRA					
Tumeurs solides	cancer colorectal	mutations K-RAS					
	cancer du poumon	mutations K-RAS	Séquençage	165	157	100	0
		mutations EGFR	Séquençage	165	157	100	0

I.2. Activité quantitative GHU SUD 2009

Pathologie	Test : Gène/marqueur	Technique utilisée ¹	Nombre d'exams effectués en 2009	Nombre de patients	Résultats des tests (il n'est pas nécessaire de compléter les cases grisées)				Nombre de prescriptions établies hors de la plateforme	Nombre de prescriptions établissements hors plateforme		
					Nombre de patients avec mutation ou autre anomalie	Nombre de patients sans mutation ou autre anomalie	Nombre de patients avec un résultat non interprétable	Motif le plus fréquent ayant conduit aux résultats non interprétables		CH	Ets privés	Autre plateforme
Onco-hématologie	leucémies (LAL/LAM/LMC)	carvotype conventionnel										
	LMC - diagnostic	détection BCR-ABL	348	329	49	277	3	ARN dégradé; Mat insuffisante	159	130	0	56
	LMC - suivi maladie résiduelle	quantification BCR-ABL	1115	421					767	265	0	83
	LMC/LAL	mutations ABL	165	125	35	90	2	Mat insuf	39	73		53
	LMC - diagnostic et suivi	anomalies de structure hors BCR-ABL										
		détection BCR-ABL	38	36	11	25	0		15	15	0	6
		détection divers transcrits de fusion	379	127	16	111	0		163	157	0	55
		autres anomalies de nombre et structure										
	LAL/LAM+ diagnostic	mutations FLT3 : ITD+D835	209	96	14	82	0		100	79		30
		mutations NPM	182	91	12	79	0		80	74		28
		mutation CEPBA										
		mutations autres gènes c-KIT	17	17	1	16	0		4	5		8
		quantification BCR-ABL	186	52					103	57		26
	LAL/LAM+ suivi maladie résiduelle	quantification divers transcrits de fusion	247	85					151	56	0	36
		quantification d'un allèle muté (FLT3/NPM) ou gène hyperexprimé (WT1, EVI1)	460	221					278	115	0	67
		anomalies de nombre et structure										
	LAL - diagnostic	donalité B et/ou T	nb IGH/DHJH = 16 nb IGHV/DHJH = 16 nb IGH = 156 nb TCRB = nb TCRD = nb TCRG =	16	16	0	0	0	5	5	0	6
	LAL - suivi maladie résiduelle	quantification IgH - TCR	45	21	7	14	0	0	22	5	0	18
		carvotype conventionnel										
		anomalies de nombre et structure										
	LLC	mutations somatiques IgVH	30	30	0	0			30	0	0	0
		mutation p53										
		carvotype										
		donalité B et/ou T	nb IGH/DHJH = 129 nb IGHV/DHJH = 1097 nb IGH = 156 nb IGH = 5 nb TCRB = 10 nb TCRD = 20 nb TCRG = 1139	1316	20	36	26	ARN dégradé/traitement(bio psy) Mat insuffisante	1089	308	0	0
		mutations somatiques IgVH	séquençage	37	0	0			37	0	0	0
	lymphome	anomalies de nombre et structure	nb BCL2 = 44 nb BCL6 = 30 nb c-MYC = 27 nb MALT1 = 12 nb MALT1-IGH = 1	62	31	28	3	Absence de signaux de FISH (probablement dû au type de fixateur)	26	9	18	9
		détection remaniements spécifiques (BCL1-3H, BCL2-3H, autres...)	RT-PCR / séquençage	375	210				156	51	1	2
		quantification cycline D1	40	35					35	0	0	0
		quantification BCL1 ou 2-3H pour suivi	19	10					19	0	0	0
		mutation JAK2 V617F	177	177								
		quantification JAK2V617F	518						500	18	0	0
	SMP non LMC	autres mutations : fip111-pdgfr	65	61					16	23	0	0
		autres mutations	92	92	6	86			70	22	0	0
		carvotype conventionnel										
		anomalies de nombre et structure										
		carvotype conventionnel										
	syndromes myélodysplasiques	anomalies de nombre et structure										
		mutations diverses										
		carvotype conventionnel										
	myélomes et autres syndromes lymphoprolifératifs	anomalies de nombre et structure										
		chimérisme post greffe - mise au point	225	225					46	101	0	78
	leucémies	chimérisme post greffe - suivi	1748	549					424	362	0	962
		CGH array										
	Total Onco-Hématologie		9419	4441					4334	1930	19	1525

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée¹	Nombre d'examens effectués en 2009	Nombre de patients	Résultats des tests (il n'est pas nécessaire de compléter les cases grisées)				Nombre de prescriptions établissements de la plateforme	Nombre de prescriptions établissements hors plateforme		
						Nombre de patients avec mutation ou autre anomalie	Nombre de patients sans mutation ou autre anomalie	Nombre de patients avec un résultat non interprétable	Motif le plus fréquent ayant conduit aux résultats non interprétables		CH	Ets privés	Autre plateforme
Tumeurs solides	cancer colorectal	mutations K-RAS	discriminat ² allel./Taqman	992	807	308	496	3	Mat insuffisante	354	148	305	0
		mutations BRAF	HRM / séquence	119	119	9	109	1	Mat insuffisante	86	2	31	0
	cancer du poumon	mutations EGFR	sequençage direct	4	4	0	4	0		3	0	1	0
		mutations EGFR	ex19 : PCR F + électrophorèse capillaire	14	14	3	11	0		1	3	10	0
		mutations K-RAS	DA Taqman	9	9	1	8	0		0	4	5	0
	cancer du sein	amplification HER2	FISH	23	23	7 ampli	15	1	pas de signaux (decaloification)	21	0	2	0
	cancer de l'estomac												
	gliome	LOH 1p et 19q											
	glioblastome	méthylation de MGMT											
	cancer du col utérin	détection HPV de haut risque (hors indications ACSJS)											
	neuroblastome	amplification de Nmyc											
	tumeurs du spectre HNPCC	test MSI	analyse fragment	4	4	1	3	0		4	0	0	0
		test MSI	PCR/ pentaplex + électrophorèse capillaire	182	121	15	105	1	difficile à interpréter	38	10	73	0
		mutations BRAF	HRM / séquence	14	14	5	9	0		9	2	3	0
		méthylation MLH1											
	GIST	mutations c-KIT											
		mutations PDGFRA											
	sarcomes	translocations diverses											
		amplification MDM2/CDK4											
		autres anomalies : mutations ²											
		autres anomalies : amplifications/délétions ²											
		autres anomalies : translocations ²											
		CGH array ²	Agilent 105K	2	2					2	0	0	0
Pharmacogénétique constitutionnelle		mutations DPYD, UGT1A1, TPMT...											
A titre indicatif, autres tests en cours de validation ⁴													
	cancer thyroïde	mutation BRAF											
		réarrangement RET/PTC											
	mélanome	mutation BRAF											
		mutation cKIT											
	cancer du sein	mutation PIK3CA											
	cancer du sein/ cancer colorectal/ sarcome	mutation p53											
	ORL	p53 : test fonctionnel en levure											
	corticosurrénalomes	détection HPV de haut risque											
		LOH 17p											
	cancer de vessie	mutation FGFR3	SNapShot	55	55					55	0	0	0
Total Tumeurs solides				1418	1172					573	169	430	0

I.2.1. Rappel activités quantitatives GHU SUD 2008

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée	Nombre d'examen effectués en 2008	Nombre de patients	% de prescriptions CHU/CLCC	% de prescriptions établissements périphériques
Onco- hématologie	LMC -diagnostic- suivi maladie résiduelle	BCR-ABL	PCR temps réel	92	92	95	5
		BCR-ABL, FIP1L1- PDGFR	FISH	29	29	94	6
		BCR-ABL	RT-PCR, RT-QPCR	1132	1132		
		Mutations ABL	Séquençage, RFLP	100	100		
		FIP1L1-PDGFRa, PTPN11, NRAS, KRAS	RT-PCR, PCR séquençage	84	84		
		JAK2 mutation	Kit Ipsogen	492	492		
		MPL mutation	PCR séquençage	149	149		
	LAL	Ig-TCR	PCR + Genescan	75	75		
		BCR-ABL, TEL-AML1, MLL-AF4, E2A-PBX1, CALM-AF10, SIL-TAL, NUP214-ABL	identification	326	326		
	Hématopathie lymphoïde	Clonalité B	PCR, gel (Biomed2)	28	28	93	7
	LNH	MYC, BCL2, BCL6, CCND1, IGH, MALT1, TCRad, PAX5	FISH	955	343	94	6
	LAM	divers transcrits de fusion	RT-PCR, RT-QPCR	433	433		
		mutations	PCR, RT-PCR, RFLP, séquençage	212	212		
	Chimerisme post allo	microsatellites	PCR/Genescan/SO	1685	1685		
	LNH (MALT)	API2-MALT	RT-PCR	58	58	100	0
	Syndromes lympho- prolifératifs,	clonalité B chaînes lourdes (3PCR=1/examen) clonalité B chaînes légères (2PCR=1/examen) Clonalité B clonalité T (1PCR) translocations (Bcl2-JH 3PCR, Bcl1-JH 1PCR) surpression cycline D1(1PCR)	PCR	1041	1041	90	10
			PCR	232	232	90	10
			QPCR	250	250		
			PCR	1094	1094	90	10
			PCR	265	265	100	0
			PCR	53	53	100	0
			RT-PCR	58	58	100	
	Leucémies aiguës, myélodysplasies	ETV6, EGR1, D20S108,	FISH	141	141	98	2
	Total Hématologie			8984			
Sarcomes	GIST	mutations c-KIT	Transfert des échantillons/ADN à JFE	6	6		
		mutations PDGFRA	Transfert des échantillons/ADN à JFE	6	6		
	Total Sarcomes			12			
Tumeurs solides	cancer colorectal	mutations KRAS	séquençage et/ou génotypage sondes Taqman (double analyse de 74 ADN pour mise au point et validation de la technique)	324	228	96	44
		Mutations KRAS	Discrimination allélique à l'aide de sondes Taqman/séquençage	412	304	96	4
		MSI	PCR+analyse de fragments	150	15	100	
		mutations BRAF	séquençage direct	12	12	100	
		MSI	panel 5 marqueurs mono-nucléotidiques	109	60	60	40
	Cholangiocarcinome	Mutations KRAS	Discrimination allélique à l'aide de sondes Taqman/séquençage	25	21	100	
	Carcinome hépatocellulaire	MSI	PCR+analyse de fragments	630	90	100	
	cancer du poumon	Mutations KRAS	Discrimination allélique à l'aide de sondes Taqman/séquençage	8	5	100	
		Mutations EGFR	Séquençage direct	12	7	100	
	Cancers de vessie	mutations FGFR3	SnapShot	66	66	100	
	Cancers du sein	amplification HER2	FISH	14	13	93	7
	Total autres tumeurs solides			1762			

I.2.2. Rappel activités quantitatives GHU SUD 2007

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée	Nombre d'examen s effectués en 2007	Nombre de patients	% de prescriptions CHU/CLCC	% de prescriptions établissemen ts périphérique s
Onco- hématologie	LMC - diagnostic	BCR-ABL	RT-PCR	741	741	40	60
	LMC - suivi maladie résiduelle	BCR-ABL	RQ PCR	1011	511	40	60
	LMC	Test GeneXpert	X				
Sarcomes	GIST	mutations c-KIT		5	5		
	GIST	mutations PDGFRA		5	5		
Tumeurs solides	cancer colorectal	mutations KRAS	Discrimination allélique à l'aide de sondesTaqman/ séquençage	318	159	100	
	cancer du poumon	mutations KRAS	Discrimination allélique à l'aide de sondesTaqman /séquençage	12	8	100	
		mutations EGFR	Séquençage direct	15	8	100	

I.3. Activités Quantitatives GHU Ouest 2009

Pathologie	Test : Gène/marqueur	Technique utilisée ¹	Nombre d'examen effectués en 2009	Nombre de patients	Résultats des tests (il n'est pas nécessaire de compléter les cases grisées)				Nombre de prescriptions établissements de la plateforme	Nombre de prescriptions établissements hors plateforme		
					Nombre de patients avec mutation ou autre anomalie	Nombre de patients sans mutation ou autre anomalie	Nombre de patients avec un résultat non interprétable	Motif le plus fréquent ayant conduit aux résultats non interprétables		CH	Ets privés	Autre plateforme
Onco-hématologie	leucémies (LAL/LAM/LMC)	caryotype conventionnel										
	LMC - diagnostic	détection BCR-ABL	RT-PCR	235	235				125	110	0	0
	LMC - suivi maladie résiduelle	quantification BCR-ABL	Q-PCR	613	304				463	150	0	0
	LMC/LAL	mutations ABL										
	LMC - diagnostic et suivi	anomalies de structure hors BCR-ABL	FISH									
	LAL/LAM -diagnostic	détection BCR-ABL	PCR gel	29	29				12	17	0	0
		détection divers transcrits de fusion		923					275	648	0	0
		autres anomalies de nombre et structure	FISH									
		mutations FLT3	PCR + analyse de fragment	43	43				37	6	0	0
		mutations NPM	PCR + analyse de fragment	45	45				39	6	0	0
		mutation CEPBA										
		mutations autres gènes	séquençage	498	82				219	279	0	0
	LAL/LAM- suivi maladie résiduelle	quantification BCR-ABL		81	25				61	20	0	0
		quantification divers transcrits de fusion		136					10	34	0	0
		quantification d'un allèle muté ou gène hyperexprimé	Q-PCR	7	4	7	0	0	7	0	0	0
		anomalies de nombre et structure	FISH									
	LAL - diagnostic	clonalité B et/ou T		nb IGHDHJH = 263 nb IGHVHDHJH = 236 nb IGL = 140 nb IGL = 0 nb TCRB = 117 nb TCRD = 345 nb TCRG = 266	250			1367	770	587	0	0
	LAL - suivi maladie résiduelle	quantification IgH - TCR		914	303				547	367	0	0
	LLC	caryotype conventionnel										
		anomalies de nombre et structure mutations somatiques IgVH	FISH									
	lymphome	mutation p53	séquençage direct	32	30	7	23	0	30	0	0	0
		clonalité B et/ou T		nb IGHDHJH = 50 nb IGHVHDHJH = 1050 nb IGL = 22 nb IGL = 1 nb TCRB = 67 nb TCRD = 66 nb TCRG = 766	1493	552	827	114	1007	488	91	0
	SMP non LMC	mutations somatiques IgVH										
		anomalies de nombre et structure	FISH									
		détection remaniements spécifiques (BCL1- JH, BCL2-JH, autres...)	PCR Gel	339	99				297	42	0	0
		quantification cycline D1		104	15				69	35	0	0
		quantification BCL1 ou2-JH pour suivi		22	15				20	2	0	0
		mutation JAK2 V617F										
	syndromes myélodysplasiques	quantification JAK2V617F	Q-PCR	361	354				308	53	0	0
		autres mutations		112	112							
		autres mutations jak2-ex12, c-MPL ex10	séquençage	66	33	1	32	0	33	0	0	0
		caryotype conventionnel										
	myélomes et autres syndromes lymphoprolifératifs	anomalies de nombre et structure										
		caryotype conventionnel										
	Leucémies	anomalies de nombre et structure	FISH									
		chimérisme post greffe - mise au point										
	Total Onco-hématologie	chimérisme post greffe - suivi										
		CGH array										
			8411	3707					4560	2844	91	0

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée ¹	Nombre d'examen effectués en 2009	Nombre de patients	Résultats des tests (il n'est pas nécessaire de compléter les cases grisées)				Nombre de prescriptions établissements de la plateforme	Nombre de prescriptions établissements hors plateforme		
						Nombre de patients avec mutation ou autre anomalie	Nombre de patients sans mutation ou autre anomalie	Nombre de patients avec un résultat non interprétable	Motif le plus fréquent ayant conduit aux résultats non interprétables		CH	Ets privés	Autre plateforme
Tumeurs solides	cancer colorectal	mutations K-RAS	PCR quantitative par sonde TaqMan et PCR-séquençage	1358	1319	500	815	67	fixateur bouin/absence d'amplification	444	313	544	0
		mutations BRAF	PCR-séquençage	117	80	70	9	1	Mat Insuffisante	54	19	6	1
	cancer du poumon	mutations EGFR	Analyse de fragment ,TaqMan,Sequençage court	130	130	19	104	7	absence d'amplification	69	20	29	12
		mutations K-RAS	Taq man	136	136	27	97	12	absence d'amplification	75	20	29	12
	cancer du sein	amplification HER2		26		11	15	0		26	0	0	0
	cancer de l'estomac	amplification HER2											
	gliome	LOH 1p et 19q											
	glioblastome	méthylation de MGMT											
	cancer du col utérin	détection HPV de haut risque (hors indications ACSJS)	seq	30	30	12	18			30	0	0	0
	neuroblastome	amplification de Nmyc											
	tumeurs du spectre HNPCC	test MSI	analyse fgmts	279	279	42	225	12	absence d'amplification	178	9	13	79
		test MSI	Immunohisto (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	171	171	16	155	0		111	60		
		test MSI	5 microsatellites mononucléotidiques	69	69	16	53	0		50		19	
		mutations BRAF	taqman et sequençage	45	45	11	34	0		45	0	0	0
		méthylation MLH1											
	GIST	mutations c-KIT(exon 9)	LAPP	174	169	110	42	15	fixation inappropriée. microbiopsie	14	160		
		mutations PDGFRA	LAPP puis séquençage	174	169	110	24	33	fixation inappropriée. microbiopsie	14	160		
	sarcomes	translocations diverses											
		amplification MDM2/CDK4											
		autres anomalies : mutations ²	Séquençage court des codon 41 et 45 de la bêta-caténine	2	2	2	0	0		2	0	0	0
		autres anomalies : amplifications/délétions ²											
		autres anomalies : translocations ²											
		CGH array ³											
Pharmacogénétique constitutionnelle		mutations DPYD, UGT1A1, TPMT ...	TS=8; UGT=21; DPD =9; GST=2, TPMT (cadre cancérologie) =nondisponible ce jour										
A titre indicatif, autres tests en cours de validation ⁴													
	cancer thyroïde	mutation BRAF	PCR-séquençage	106	106	16	89			106	0	0	0
		réarrangement RET/PTC											
		mutation Hras	seq	83	83	7	76			83	0	0	0
	mélanome	mutation Nras	Seq	83	83	0	83			83	0	0	0
		mutation BRAF											
		mutation cKIT	LAPP puis séquençage	5	5	0	3	2	fixation inappropriée. microbiopsie	5	0	0	0
	cancer du sein	mutation PIK3CA											
	cancer du sein/ cancer colorectal/ sarcome	mutation p53											
		p53 : test fonctionnel en levure											
	ORL	détection HPV de haut risque											
	corticosurrénalomes	LOH 17p	analyse fgmts	21	21	12	9			19	2	0	0
	corticosurrénalomes	IgF2	pcrquantmultiplex	21	21	3	18			19	2	0	0
	cancer de vessie	mutation FGFR3											
	Cancer du poumon	translocation EML4ALK	RTPCR quantitative	20	20	4	16	Test en cours de mise au point et validation		20	0	0	0
	Total tumeurs solides			3050	3338					1447	385	1020	0

I.3.1. Rappel Activité quantitatives GHU OUEST 2008

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée	Nombre d'exams effectués en 2008	Nombre de patients	% de prescriptions CHU/CLCC	% de prescriptions établissements périphériques
Onco- hématologie	LMC -diagnostic	BCR-ABL	PCR temps réel	100	100	90	10
	LMC - suivi maladie résiduelle	BCR-ABL	PCR temps réel	60		90	10
	LMC/SMP- diagnostic	BCR-ABL (M)	RT-PCR, RT-QPCR	160	160	13	31
	LMC/SMP-suivi maladie résiduelle	BCR-ABL (M)	RT-PCR, RT-QPCR	630			
	LAM	divers transcrits de fusion	RT-PCR, RT-QPCR	372		29	38
	LAM, mutations	NPM, FLT-3	PCR, RT-PCR, RFLP, séquençage	60		100	0
	LNH/LAL	Ig-TCR	PCR + Genescan	3010			
	LNH/LAL	Ig-TCR (MRD)	Q-PCR + Genescan	1715		33	62
	LNH	Cyclines, NPM-ALK	RT-QPCR, RT-PCR comp	124		27	44
	LNH	BCL2-IGH	PCR /Genescan	235		5	50
	LNH	clonabilité B bcl2/bcl1	Biomed 2	301	281	43	
	LNH	clonabilité T	Biomed 2	67			
	LAL TdF	BCR-ABL, TEL- AML1, MLL-AF4, E2A-PBX1, CALM- AF10, SIL-TAL, NUP214-ABL	RT-PCR, Q-RT PCR	423		13	54
	LAL transcrits	TLX1/TLX3	Q-RT PCR	204		13	50
	SMP	JAK2	QPCR	344			
	SMP	FIP1L1-PDGFRa, PTPN11, NRAS, KRAS	RT-PCR, PCR séquençage	108		59	28
	SMD	N-Ras, TET2	dHPLC, séquençage	96		100	0
	Total Toute Indication			8009			
Sarcomes							
	GIST	mutations c-KIT	Contrôle Histo, microdissection;ext raction ADN tumoral, screening des mutations par LAPP séquençades produits d'amplification	146	146	20	80
	GIST	mutations PDGFRA	Contrôle Histo, microdissection;ext raction ADN tumoral, screening des mutations par LAPP séquençades produits d'amplification				
	Total Toute Indication			146			
Tumeurs solides	Sein	amplification HER2	FISH	19	19		
	cancer colorectal	mutations KRAS		1460			82
		BRAF		10	10		
		RER		90	90	100	
		MSI		294	294		
		BRAF		23			
	cancer du poumon	mutations KRAS		84			20
		mutations EGFR		84			20
		LKB1		1			20
	Cancer Thyroïde	mutations BRAF	séquençage	19	19	30	70
	Total Toute Indication			2084			

I.3.2. Rappel activités quantitatives GHU Ouest 2007

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée	Nombre d'examens effectués en 2007	Nombre de patients	% de prescriptions CHU/CLCC	% de prescriptions établisseme nts périphériques
Onco- hématologie	LMC - diagnostic	BCR-ABL	RT-PCR, électrophorèse	265	265	60	40
	LMC - suivi maladie résiduelle	BCR-ABL	RQ-PCR	646	165	80	20
	LMC	Test GeneXpert					
Sarcomes	GIST	mutations c-KIT		142		60	
	GIST	mutations PDGFRA		142		60	
Tumeurs solides	cancer colorectal	mutations KRAS	Discrimination allélique ou HRM/séquençage	265	265	40	60
	cancer du poumon	mutations KRAS	Séquençage	97	60	75	25
		mutations EGFR	Séquençage	97	60	75	25

I.4. Activité Quantitative GHU Nord 2009

Pathologie	Test : Gène/marqueur	Technique utilisée ¹	Nombre d'exams effectués en 2009	Nombre de patients	Résultats des tests (il n'est pas nécessaire de compléter les cases grisées)				Nombre de prescriptions établissements de la plateforme	Nombre de prescriptions établissements hors plateforme		
					Nombre de patients avec mutation ou autre anomalie	Nombre de patients sans mutation ou autre anomalie	Nombre de patients avec un résultat non interprétable	Motif le plus fréquent ayant conduit aux résultats non interprétables		CH	Ets privés	Autre plateforme
Onco-hématologie	leucémies (LAL/LAM/LMC) (diagnostic + suivi)	caryotype conventionnel	746	746					633	86	68	15
	LMC - diagnostic	détection BCR-ABL RT-PCR	476	472					317	28	41	5
	LMC - suivi maladie résiduelle	quantification BCR-ABL RQ-PCR	2279	1213					1701	162	242	0
	LMC/LAL	mutations ABL	225	168					180	18	27	0
	LMC - diagnostic et suivi	anomalies de structure hors BCR-ABL FISH	12	12					12	0	0	0
		détection BCR-ABL	174	172					78	7	10	0
	LAL/LAM -diagnostic	détection divers transcrits de fusion	768	556					471		238	59
		autres anomalies de nombre et structure	464	206					379	34	51	0
		mutations FLT3	328	322					262	26	40	0
		mutations NPM	164	161					131	13	20	0
		mutation CEPBA										
		mutations autres gènes	163	83					130	13	20	0
	LAL/LAM- suivi maladie résiduelle	quantification BCR-ABL	33	6					25	0	0	8
		quantification divers transcrits de fusion	1649	1169					1320	131	197	0
		quantification d'un allèle muté ou gène hyperexprimé										
		anomalies de nombre et structure FISH	63	63					63	0	0	0
	LAL - diagnostic	clonalité B et/ou T	574	574					356	30	45	143
	LAL - suivi maladie résiduelle	quantification IgH - TCR	377	200					118	0	0	259
	LLC	caryotype conventionnel	110	113					28	0	0	85
		anomalies de nombre et structure FISH	194	79					21	0	0	58
		mutations somatiques IgVH	55	55					55	0	0	0
		mutation p53										
	lymphome	caryotype	76	75					69	0	0	6
		clonalité B et/ou T	1590	1259					1332	98	146	14
		mutations somatiques IgVH										
		anomalies de nombre et structure FISH	327	123					262	26	38	0
		détection remaniements spécifiques (BCL1-JH, BCL2-JH, autres...)	121	118					114	7	0	0
		quantification cycline D1										
		quantification BCL1 ou2-JH pour suivi										
	SMP non LMC	mutation JAK2 V617F PCR temps réel	1291	850					1270	21	0	0
		quantification JAK2V617F										
		autres mutations	60	15					4	0	0	11
		autres mutations: JAK2 exon 12 + MPL PCR temps réel	160	160					150	10	0	0
		caryotype conventionnel(diagnostic+suivi)	141	140					114	6	9	11
		anomalies de nombre et structure	11	11					11	0	0	0
	syndromes myélodysplasiques	caryotype conventionnel(diagnostic+suivi)	447	339					243	15	21	60
		anomalies de nombre et structure(diag+suivi) FISH	130	100					108	6	8	0
		mutations diverses										
	myélomes et autres syndromes lymphoprolifératifs	caryotype conventionnel	57	57					57	0	0	0
		anomalies de nombre et structure FISH	833	633					667	66	100	0
	Leucémies	chimérisme post greffe - mise au point										
		chimérisme post greffe - suivi	465	46					453	0	0	12
		CGH array										
	Total oncohématologie		14563	10296					11134	1041	1083	746

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée ¹	Nombre d'exams effectués en 2009	Nombre de patients	Résultats des tests (il n'est pas nécessaire de compléter les cases grisées)				Nombre de prescriptions établissements de la plateforme	Nombre de prescriptions établissements hors plateforme		
						Nombre de patients avec mutation ou autre anomalie	Nombre de patients sans mutation ou autre anomalie	Nombre de patients avec un résultat non interprétable	Motif le plus fréquent ayant conduit aux résultats non interprétables		CH	Ets privés	Autre plateforme
Tumeurs solides	cancer colorectal	mutations K-RAS	discrimination allélique et/ou HRM+séquence	953	637				Absence d'amplification	305	208	124	0
		mutations BRAF	HRM + Séq	254	145	4	131	10	pb fixation bloc	95	14	36	0
	cancer du poumon	mutations EGFR	HRM+séquence et analyse de fragm	5	5	0	5	0		5	0	0	0
		mutations K-RAS											
	cancer du sein	surexpression HER2	Q RT-PCR	302	302			0		302	0	0	0
	cancer du sein	expression ER	Q RT-PCR	302	302			0		302	0	0	0
	cancer du sein	amplification HER2	Q PCR	46	46			0		46	0	0	0
	cancer de l'estomac	amplification HER2											
	gliome	LOH 1p et 19q	PCR + analyses alléliques	41	40			0		0	41	0	0
	glioblastome	méthylation de MGMT											
	cancer du col utérin	détection HPV de haut risque (hors indications ACSUS)											
	neuroblastome	amplification de Nmyc											
	tumeurs du spectre HNPCC	test MSI	PCR multiplex	50	50	13	35	2	absence d'amplification	50	0	0	0
		test MSI	Microsat	19	19	2	17	0		19	0	0	0
		test MSI	Analyse de fragments - Genescan	210	193	29	150	14	Absence d'amplification	0	93	49	51
		test MSI	Kit Promega MSI	88	88	5	70	13	Non amplifiable par PCR	70	18	0	0
		test MSI	PCR + analyse alléliques	245 dont 89 recherche (étude financée)	245					74	81	90	
		mutations BRAF	HRM + Séq	17	17	1	16	0		17	0	0	0
		mutations BRAF	QPCR - DA	47	46	9	37	0	NA	23	23	0	0
	GIST	méthylation MLH1											
		mutations c-KIT											
		mutations PDGFRA											
		translocations diverses											
		amplification MDM2/CDK4											
		autres anomalies : mutations ²											
		autres anomalies : amplifications/délétions ²											
Pharmacogénétique constitutionnelle		autres anomalies : translocations ²											
		CGH array ³											
		mutations DPYD, UGT1A1, TPMT...											
A titre indicatif, autres tests en cours de validation ⁴													
	cancer thyroïde	mutation BRAF											
		réarrangement RET/PTC											
	mélanome	mutation BRAF											
		mutation cKIT											
	cancer du sein	mutation PIK3CA	discrimination allélique et/ou HRM+séquence	26	26	6	20	0		26	0	0	0
	cancer du sein/ cancer colorectal/ sarcome	mutation p53	identification mutation FASAY: clonage plasmide levure + séquence	113	113					113	0	0	0
		p53 : test fonctionnel en levure	FASAY	776 dont 397 recherche (études financées)	379	96	283	0		379	0	0	0
	ORL	détection HPV de haut risque											
	corticosurrénales	LOH 17p											
	cancer de vessie	mutation FGFR3	PCR multiplex	102	51					51	0	0	0
	cancer de vessie	mutation FGFR3	PCR	32	32					32	0	0	0
	cancer de vessie	MSI/LOH	PCR	32	32					32	0	0	0
	cancer de vessie	p53 : test fonctionnel en levure	FASAY	18	18					18	0	0	0
	cancer du rein	LOH 3p	PCR + analyse alléliques	11	11					11	0	0	0
		mutation VHL	séquence	11	11					11	0	0	0
	...												
	Total tumeurs solides			3700	2808					1711	478	299	51

I.4.1. Rappel activités quantitatives GHU Nord 2008

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée	Nombre d'examen effectués en 2008	Nombre de patients	% de prescriptions CHU/CLCC	% de prescriptions établissements périphériques
Onco- hématologie	LMC/SMP	BCR-ABL (M) Mutations ABL	RT-PCR, RT-QPCR Séquençage, RFLP	2 227 269	1 003 140	0,2	5,3 2
	LAM	divers transcrits de fusion	RT-PCR, RT-QPCR	1 313	521	81	2
	LAM, mutations		PCR, RT-PCR, RFLP, séquençage	272	214		
	LNH/LAL	Ig-TCR	PCR + Genescan	1 166	784	0,7	26
	LNH/LAL	Ig-TCR (MRD)	Q-PCR + Genescan	1 031	290	0	45
	LNH	Cyclines, NPM-ALK	RT-QPCR, RT-PCR comp	122	98	5,8	18
	LNH	BCL2-IGH	PCR /Genescan	80	50	1,1	32
	LAL TdF	BCR-ABL, TEL-AML1, MLL-AF4, E2A-PBX1, CALM-AF10, SIL-TAL, NUP214-ABL	RT-PCR, Q-RT PCR	351	232		18
	LAL transcrits	TLX1/TLX3	Q-RT PCR	82	74		8,8
	LLC	IGVH	Séquençage	560	145	90	64
	SMP	JAK2	Kit Ipsogen	1 372	1 200	90	10
	SMP	FIP1L1-PDGFRa, PTPN11, NRAS, KRAS	RT-PCR, PCR séquençage	217	214	55	2,2
	Myélomes	IgH-MMSET, FGFR3	RT-QPCR	670	670	0	10
	Leucémie (HTLV1)	TP53	test fonctionnel en levure	17		1	
	Chimerisme post allo	microsatellites	PCR/Genescan	1 471	295	0	1,2
	Total Hématologie			11 220			
sarcomes		TP53	test fonctionnel en levure	139			1
	Total Sarcomes			139			
Tumeurs solides	SEIN						
		ErbB2 ADN	Q RT-PCR	5	5	100	0
		ErbB2 ARN	Q RT-PCR	275	275	100	0
		ESR1 ARN	Q RT-PCR	275	275	100	0
		TP53	test fonctionnel en levure	502	502	60	40
		TP53	séquençage	340	340		
	cancer colorectal						
		panel 5 marqueurs	MSI	134	134	100	0
		TP53	test fonctionnel en levure	34	34	100	0
		MSI (panel 5 marqueurs)	PCR multiplex fluo	135	135	100	0
		mutations KRAS	Discrimination allélique à l'aide de sondes Taqman/HRM	142	142	95	5
		mutations KRAS	séquençage	40	40		
		mutations KRAS	Séquençage direct	117	100	60	40
		MSI	PCR + analyse de fragments	12	12	100	
		HNPCC - MSI	Pentaplex	244	244	41	59
		HNPCC - mutation V600E BRAF	PCR temps réel	27	27	41	59
		mutations KRAS	PCR temps réel	98	98	57	43
	VESSIE						
		panel 5 marqueurs	MSI	141	141	100	0
		panel 13 marqueurs	LOH	141	141	100	0
		FGFR3	recherche mutation	83	83	100	0
		TP53	test fonctionnel en levure	27	27	100	0
	GLIOME						
		panel 15 marqueurs	LOH	42	42	100	0
	REIN					100	0
		VHL	séquençage	32	32	100	0
	Mélanome	BRAF	PCR-séquençage	20	20	1	
	Total autres tumeurs solides			2866			

I.4.2. Rappel activités quantitatives GHU Nord 2007

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée	Nombre d'examens effectués en 2007	Nombre de patients	% de prescriptions CHU/CLCC	% de prescriptions établissements périphériques
Onco- hématologie	LMC - diagnostic	BCR-ABL	RT-PCR, électrophorèse	450	450	90	10
	LMC - suivi maladie résiduelle	BCR-ABL	RQ-PCR	2190	730	90	18
	LMC	Test GeneXpert					
Sarcomes	GIST	mutations c-KIT					
	GIST	mutations PDGFRA					
Tumeurs solides	cancer colorectal	mutations K- RAS	Discrimination allélique ou HRM/séquençage	84	43	100	0
	cancer du poumon	mutations KRAS	Séquençage				
		mutations EGFR	Séquençage				

II. SYNTHESE GLOBALE ACTIVITE QUANTITATIVE APHP 2009

Pathologie	Test : Gène / marqueur	Technique utilisée¹	Nombre d'exams effectués en 2009	Nombre de patients	Résultats des tests (il n'est pas nécessaire de compléter les cases grisées)				Nombre de prescriptions établissements de la plateforme	Nombre de prescriptions établissements hors plateforme		
					Nombre de patients avec mutation ou autre anomalie	Nombre de patients sans mutation ou autre anomalie	Nombre de patients avec un résultat non interprétable	Motif le plus fréquent ayant conduit aux résultats non interprétables		CH	Ets privés	Autre plateforme
Onco-hématologie	leucémies (LAL/LAM/LMC)	caryotype conventionnel	746	746					633	86	68	15
	LMC - diagnostic	détection BCR-ABL	1355	1319					759	138	0	0
	LMC - suivi maladie résiduelle	quantification BCR-ABL	4722	2218					3319	327	0	0
	LMC/LAL	mutations ABL	390	293					219			
	LMC - diagnostic et suivi	anomalies de structure hors BCR-ABL	12	12					12	0	0	0
		détection BCR-ABL	381	317					240			
		détection divers transcrits de fusion	2458	0					1066	83	0	0
		autres anomalies de nombre et structure	464	206					379	34	51	0
	LAL/LAM -diagnostic	mutations FLT3	46	23	2	21	0		23	0	0	0
		mutations FLT3	649	517					420	146	40	30
		mutations NPM	17	17	0	17						
		mutations NPM	460	353					271	128	20	28
		mutation CEPBA	69	56	4	52	0		21	35	0	0
		mutations autres gènes	923	214					382	300	20	8
		quantification BCR-ABL	459	116					278	147	0	34
		quantification divers transcrits de fusion	2336	1372					1571	172	197	36
		quantification d'un allèle muté ou gène hyperexprimé	719	298					460	192	0	67
		anomalies de nombre et structure	63	63					63	0	0	0
	LAL - diagnostic	clonalité B et/ou T	2013	856					1151	642	45	149
	LAL - suivi maladie résiduelle	quantification IgH - TCR	1475	632					795	372	0	277
	LLC	caryotype conventionnel	110	113					28	0	0	85
		anomalies de nombre et structure	194	79					21	0	0	58
		mutations somatiques IgVH	259	259					182	77	0	0
		mutation p53	32	30	7	23	0		30	0	0	0
		caryotype	76	75					69	0	0	6
		clonalité B et/ou T	6530	4289					3659	1025	237	14
	lymphome	clonalité B et/ou T	639	429	251	147	31	Prélèvements très pauvres en cellules	297	132	0	0
		mutations somatiques IgVH	37	37	0	0			37	0	0	0
		anomalies de nombre et structure	441	185					288	35	56	9
		détection remaniements spécifiques (BCL1-JH, BCL2-JH, autres...)	874						606	100	1	2
		détection remaniements spécifiques (BCL1-JH, BCL2-JH, autres...)	55	52	8	44	0	0	29	26	0	0
		quantification cycline D1	195	173					155	35	0	0
		quantification BCL1 ou2-JH pour suivi	41	25					39	2	0	0
	SMP non LMC	mutation JAK2 V617F	745	697								
		mutation JAK2 V617F	1723	1261					1619	104	0	0
		quantification JAK2V617F	1447						988	459	0	0
		autres mutations : flp111-pdgfr	65	61					16	23	0	0
		autres mutations	272	223								
		autres mutations	163	160					130	33	0	0
		autres mutations	171	164					134	33	0	0
		autres mutations jak2-ex12, c-MPL ex10	226	193					183	10	0	0
		Caryotype conventionnel (diag+suivi)	141	140					114	6	9	11
		anomalies de nombre et structure	11						11	0	0	0
	syndromes myélodysplasiques	caryotype conventionnel (diag+suivi)	447	339					243	15	21	60
		anomalies de nombre et structure (diag+suivi)	130	100					108	6	8	0
		mutations diverses	472	241					241	0	0	0
	myélomes et autres syndromes lymphoprolifératifs	caryotype conventionnel	57						57	0	0	0
		anomalies de nombre et structure	833	633					667	66	100	0
	Leucémies	chimérisme post greffe - mise au point	225						46	101	0	78
		chimérisme post greffe - suivi	2213	999					877	362	0	974
		CGH array	38581	20878								

Pathologie		Test : Gène/marqueur	Technique utilisée ¹	Nombre d'examen effectués en 2009	Nombre de patients	Résultats des tests (il n'est pas nécessaire de compléter les cases grisées)				Nombre de prescriptions établissements de la plateforme	Nombre de prescriptions établissements hors plateforme		
						Nombre de patients avec mutation ou autre anomalie	Nombre de patients sans mutation ou autre anomalie	Nombre de patients avec un résultat non interprétable	Motif le plus fréquent ayant conduit aux résultats non interprétables		CH	Ets privés	Autre plateforme
Tumeurs solides	cancer colorectal	mutations K-RAS	HRM+seq	3968	3417					1578	810	1022	0
		mutations BRAF	HRM+seq	542	396	85	295	21	non amplifiable/ryble fixation	272	41	82	1
	cancer du poumon	mutations EGFR	séquence	339	323	42	387	20	non amplifiable/Mat insuffisante	276	21	30	12
		mutations EGFR	seq + PCR + électrophorèse capillaire / microarray	14	14	3	11	0		1	3	10	0
	cancer du sein	mutations K-RAS	HRM+seq	351	336	65	246	13	insuffisant/non ampli	280	25	34	12
		amplification HER2	FISH	23	23	7 ampli	15	1	non amplifiable	21	0	2	0
		amplification HER2	Q PCR	46	46		15	0	non amplifiable	26	0	0	0
		surexpression HER2	Q RT-PCR	302	302			0		46	0	0	0
	cancer de l'estomac	expression ER	Q RT-PCR	302	302			0		302	0	0	0
		amplification HER2						0					
	gliome	LOH 1p et 19q	PCR + analyses altéiques	41	40			0		0	41	0	0
	glioblastome	méthylation de MGMT											
	cancer du col utérin	détection HPV de haut risque (hors indications ACSUS)	seq	30	30	12	18			30	0	0	0
	neuroblastome	amplification de Nmyc											
	tumeurs du spectre HNPCC	test MSI	kit promesqa	173	166	15	134	17	non amplifiable	155	18	0	0
		test MSI	PCR Multiplex	354	354	49	296	9	non amplifiable	254	0	0	0
		test MSI	analyse firmo	493	476	72	378	26	absence d'amplification	182	102	62	130
		test MSI	PCR pentaplex + électrophorèse capillaire	182	121	15	105	1	difficile à interpréter	38	10	73	0
		test MSI	Immunohisto (MSH1, MSH2, MSH6, PMS2)	171	171	16	155	0		111		60	
		test MSI	3 microsatellites mononucleotidiques	69	69	16	53	0		50		19	
		test MSI	Microsat	19	19	2	17	0		19	0	0	0
		test MSI	PCR + analyse altéiques	245	245					74	81		90
		mutations BRAF	HRM+seq	87	87	17	70	0	non amplifiable	82	2	3	0
		mutations BRAF	QPCR - DA	47	46	9	37	0	NA	23	23	0	0
	GIST	methylation MLH1	QPCR-PCR	21	21	10	11			21	0	0	0
		mutations c-KIT	séquence	33	29	8	21			21	8	0	0
		mutations c-KIT(exon 9)	LAPP	174	169	110	42	15	fixation inappropriée	14		160	
		mutations PDGFRA	LAPP puis séquençage	174	169	110	24	33	fixation inappropriée microbiopsie	14		160	
	sarcomes	translocations diverses											
		amplification MDM2/CDK4											
		autres anomalies : mutations ²	Séquençage court des codon 41 et 45 de la bcl2caténine	2	2	2	0	0		2	0	0	0
		autres anomalies : amplifications/délétions ²											
	Pharmacogénétique constitutionnelle	autres anomalies : translocations ²											
		CGH array ³	Agilent 105K	2	2					2	0	0	0
		mutations DPYD, UGT 1A1, TPMT...			7375								
A titre indicatif, autres tests en cours de validation ⁴													
	cancer thyroïde	mutation BRAF	PCR-séquençage	106	106	16	89			106	0	0	0
		dérangement RET/PTC											
		mutation Hras	seq	83	83	7	76			83	0	0	0
	mélanome	mutation Hras	Seq	83	83	0	83			83	0	0	0
		mutation BRAF											
	cancer du sein	mutation cKIT	LAPP puis séquençage	5	5	0	3	2	fixation inappropriée, microbiopsie	5	0	0	0
		mutation PIK3CA	discrimination allélique et/ou HRM+séquence	26	26	6	20	0		26	0	0	0
	cancer du sein/ cancer colorectal/ sarcome	mutation p53	identification mutation FASAY: Clonage plasmide levure + séquence	113	113					113	0	0	0
		p53 : test fonctionnel en levure	FASAY	776	379	96	283	0		379	0	0	0
	ORL	détection HPV de haut risque											
	corticosurrénales	LOH 17p	analyse firmo	21	21	12	9			19	2	0	0
		IGF2	PCR - Multiplex	21	21	3	18			2	0	0	0
	cancer de vessie	mutation FGFR3	sNeuroShot	55	55					55	0	0	0
		mutation FGFR3	PCR multiplex	102	51					51	0	0	0
		mutation FGFR3	PCR	32	32					32	0	0	0
		MSI/LOH	PCR	32	32					32	0	0	0
	Cancer du poumon	p53 : test fonctionnel en levure	FASAY	18	18					18	0	0	0
		translocation EML4ALK	RTPCR quantitat	20	20	4	16		Test en cours de mise au point et validation		0	0	0
	cancer du rein	LOH 3p	PCR + analyse altéiques	11	11					20	11	0	0
		mutation VHL	séquence	11	11					11	0	0	0
	cancers de prostate asexifs	mutations marqueurs RS 1447295/6983267	SNPs	108	54					54	0	0	0
	cancer de vessie	recherche de pertes d'hétérozygotie (9 marqueurs microsatellites)	PCR/sizing	170	118					170	0	0	0
	...												
	Total			10023	8614					5583			

III. PERSONNEL RECRUTE SUR LA DOTATION ALLOUEE

Douze (12) postes (11 centres) de techniciens de laboratoire octroyés par l'InCa (Circulaire du 15 novembre 2007) à l'APHP.

Actuellement 4, 5 postes en recrutement (création) effectués (HMondor, PBrousse, Tenon, Pitié et RDebré). Les autres postes restent en suspens.

IV. REMARQUES GENERALES

IV.1. Activité quantitative

Evolution quantitative

	GHU EST	GHU SUD	GHU OUEST	GHU NORD	TOTAL
Onco-Hématologie 2005	3846	6319	3898	9148	23211
Onco-Hématologie 2006-7	4058	9180	5536	11420	30194
Onco-Hématologie 2008	3907	8984	8009	11220	32120
Onco-Hématologie 2009	6188	9419	8411	14563	38581
Tumeurs Solides 2005	844	315	1425	1254	3838
Tumeurs Solides 2006-7	1601	648	2538	3071	7858
Tumeurs Solides 2008	1609	1174	2230	3005	8618
Tumeurs Solides 2009	1855	1418	3050	3700	10023

IV.2. Commentaires

Les chiffres 2009 montrent une progression globale de 16.3% pour les tumeurs solides et de 20.1% pour les hémopathies par rapport à 2008, soit une bonne montée en charge.

Un total de 3982 tests K-RAS ont été effectués en 2009.

En ce qui concerne l'activité EGFR, nous nous sommes engagés sur 2000 examens par an. 529 tests ont été réalisés au premier trimestre.