



# Prise en charge des tumeurs solides en Biopathologie





Discipline		Organe atteint / Tumeur		ImmunoHistoChimie	Cytogénétique moléculaire (FISH)	Biologie moléculaire	Autres paramètres de biologie spécialisée
Gynécologie		Sein		RO / RP / HER2 / KI67 PDL-1	Amplification HER2 <b>◆</b>	BRCA 1/2 somatique (TN) <sup>(1)</sup>	Dosage sérique HER2 <sup>(1)</sup> Evaluation du risque toxique aux fluoropyrimidines (5-FU) CA 15-3 / ACE
	T	Ovaire		MMR (MLH1 / MSH2 / MSH6 / PMS2) / PDL-1		BRCA 1/2 somatique <sup>(1)</sup>	CA 125 - HE4 (Score ROMA) / ACE / CA 19.9 / CA 72.4
	T	Utérus Col et endomètre		MMR (MLH1 / MSH2 / MSH6 / PMS2) / PDL-1		MSI <sup>(1)</sup> - Méthylation MLH1 <sup>(1)</sup>	HPV / SCC / Cyfra 21.1 / CA 125 / ACE / CA 19.9
Digestif	2	Estomac et JOG		HER2 / MMR (MLH1 / MSH2 / MSH6 / PMS2) / PDL-1	Amplification HER2 🖋 / Amplification MET Réarrangements de NTRK 1 -2 - 3	MSI <sup>(1)</sup> - Méthylation MLH1 <sup>(1)</sup>	Evaluation du risque toxique aux fluoropyrimidines (5-FU) / EBV
		Estomac / Intestin grêle	GIST	MMR (MLH1 / MSH2 / MSH6 / PMS2) / PDL-1		<sup>N</sup> 6 <sub>S</sub> Panel CKIT <b>ℰ</b> - PDGFRA <b>ℰ</b> - BRAF	Evaluation du risque toxique aux fluoropyrimidines (5-FU)
		Colon / rectum		MMR (MLH1 / MSH2 / MSH6 / PMS2) / PDL-1	Amplification HER2 🔗 / Amplification MET Réarrangements RET - NTRK 1-2-3	SEPTINE 9 / NGS Panel: AKT1 - ALK - BRAF  → - CTNNB1 - EGFR - HER2  → FBXW7 - FGFR1 - FGFR2 - FGFR3 - KIT - KRAS  → - MAP2K1 - MET - NRAS  → - PDGFRA - PIK3CA - PTEN - SMAD4 - STK11 - TP53 MSI(1) - Méthylation MLH1(1)	AFP / ACE / CA19-9 Pancréas: VIP / Gastrine / Glucagon Foie: Procollagène type III (P3P) Evaluation du risque toxique aux fluoropyrimidines (5-FU)
	(F)	Pancréas			Réarrangement NTRK 1-2-3	BRCA 1/2 somatique <sup>(1)</sup> ✓ / MSI <sup>(1)</sup>	
Pneumologie		Poumon		ALK / ROS1 / PDL-1	Réarrangement : ALK ◈ / ROS1 ◈ / RET ◈ / NTRK 1-2-3 ◈ / NRG1 Amplification : ALK, MET, HER2, FGFR1	N <sub>6S</sub> Panel AKT1 - ALK - BRAF	ProGRP / NSE / CYFRA 21 / SCC / ACE
Dermatologie / Ophtalmologie		Peau/Œil	Mélanome	PDL-1	Monosomie 3 (Mélanome uvéal)	<sup>N</sup> G <sub>S</sub> Panel BRAF <b>∂</b> - NRAS - CKIT	
Appareil locomoteur			Sarcome d'Ewing / Tumeur neuroectodermique primitive / tumeur desmoplastique à petites cellules rondes / Sarcome à cellules claires		Réarrangement EWSR1		
		Os et Tissus mous	Liposarcome		Amplification MDM2 Réarrangement DDIT3 (CHOP)		
		Tissus IIIous	Synovialosarcome Tumeur myofibroblastique inflammatoire Rhabdomyosarcome Fibrosarcome infantile		Réarrangement SS18 (SYT)  Réarrangement ALK  Réarrangement FOXO1A (FKHR)  Réarrangement ETV6		
Système Nerveux Central	<b>(</b>	Comingin	Gliome		Codélétion 1p/19q Délétion p16 · Amplification EGFR	Méthylation MGMT <sup>(1)</sup>	
		Cerveau	Medulloblastome		Amplification NMYC Amplification CMYC		
Urologie- Néphrologie	(A)	Vessie				Test moléculaire non invasif pour le suivi du cancer de la vessie	
	9	Prostate		MMR (MLH1 / MSH2 / MSH6 / PMS2) / PDL-1		BRCA 1/2 somatique <sup>(1)</sup> <b></b>	PSA
	(C)	Testicule					hCG molécule dimère (Alpha + Bêta) / hCG - chaîne bêta libre - sous unité
Endocrinologie	GA	Surrénales	Neuroblastome		Amplification NMYC / Délétion 1p36		Chromogranine A



Trois techniques de biopathologie peuvent être utilisées pour l'analyse d'un biomarqueur à visée diagnostique, pronostique ou théranostique dans le cadre des tumeurs solides :

- La technique d'Immuno-Histo-Chimie (IHC), interprétée par un médecin anatomopathologiste, permet d'évaluer le niveau d'expression d'une protéine (perte d'expression ou sur-expression). Elle est évaluée en pourcentage de cellules ou en niveau d'expression (+, ++, +++).

  Exemples: IHC-HER2. IHC-PDL1, IHC-MMR.
- La technique d'hybridation in situ en fluorescence (FISH) interprétée par un cytogénéticien ou par un anatomopathologiste avec une expertise en cytogénétique, permet de mettre en évidence une perte (délétion), un gain (sur-représentation et amplification) ou un réarrangement d'un locus. Deux autres techniques dérivées peuvent être aussi utilisées: CISH (Chromogenic ISH) et SISH (Silver-ISH). Eurofins Biomnis a fait le choix d'une technique en fluorescence (Gold standard).

Exemple: FISH HER2, FISH ALK.

Les techniques d'IHC et de FISH sont réalisées directement sur lame issue d'un bloc tissulaire inclus en paraffine (ou sur tissu congelé ou sur apposition tissulaire pour la technique FISH).

Les techniques de biologie moléculaire sont interprétées par un biologiste moléculaire ou un anatomopathologiste avec une expertise en biologie moléculaire. Elles peuvent être réalisées sur tissu ou sur sang périphérique (biopsie liquide ou ADN tumoral circulant) et sont initiées par une extraction de l'ADN ou de l'ARN. Sur tissu, un pourcentage minimum de 20% de cellules tumorales est indispensable pour la bonne réalisation de ces techniques (un contrôle de l'infiltration tumorale est systématiquement réalisé par un pathologiste Eurofins Biomnis) et le seuil de détection de la technique utilisée doit être de l'ordre de 5%. Les techniques utilisées en routine sont diversifiées: NGS (DNASeq et RNASeq), Sanger, RT-PCR, Analyse de fragments, Méthyl-PCR... L'analyse par NGS permet d'analyser plusieurs gènes en une seule étape.

NB : La qualité d'interprétation d'une FISH ou d'un test de biologie moléculaire dépend directement des conditions préanalytiques de l'échantillon (temps d'ischémie, type de fixateur et durée de fixation), des réactifs utilisés, de la robustesse de la technique de biologie moléculaire (ex : amplicon ou capture en NGS) et de l'expertise du biologiste ou du pathologiste.

## Cytogénétique et biologie moléculaires

Dr Benoît QUILICHINI Tél.: 04 72 80 10 06

Benoit.Quilichini@biomnis.eurofinseu.com

Dr Alexandra PETIT Tél.: 04 72 80 57 50

Alexandra.Petit@biomnis.eurofinseu.com

Dr Laure RAYMOND Tél.: 04 72 80 23 68

Laure.Raymond@biomnis.eurofinseu.com

Vanna GEROMEL - PhD Tél : 04 72 80 25 09

Vanna.Geromel@biomnis.eurofinseu.com

### Anatomopathologie (Eurofins Pathologie)

**Dr Jean-Christophe FOURNET** 

Tél.: 04 42 81 33 00

Jean-ChristopheFournet@eurofins.com

#### Autres paramètres biologiques

Pharmacogénétique

Dr Nicole COUPRIE Tél.: 04 72 80 10 04

Nicole.Couprie@biomnis.eurofinseu.com

Marqueurs sériques Dr Vichy LÊ

Tél.: 01 49 59 17 20

Vicky.Le@biomnis.eurofinseu.com

Radio-Immuno Analyse
Dr Jean-Marc VANDERNOTTE

Tél.: 01 49 59 63 01

Jean-Marc.Vandernotte@biomnis.eurofinseu.com

Infectiologie HPV
Dr Anne EBEL

Tél.: 01 49 59 63 42 / 04 72 80 47 43 Anne.Ebel@biomnis.eurofinseu.com

Oncogénétique constitutionnelle Dr Laure RAYMOND

Tél.: 04 72 80 23 68

Laure.Raymond@biomnis.eurofinseu.com



Biomnis

#### **Eurofins Biomnis**

17/19 avenue Tony Garnier BP 7322 - 69357 LYON Cedex 07 - FRANCE Tél.: +33 4 72 80 23 85 www.eurofins-biomnis.com