RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
Liberté
Égalité
Fraternité

Institut National du Cancer

OCTOBRE 2026

PROFESSIONNELS DE SANTÉ

OUTILS POUR LA PRATIQUE

MODÈLE DE COMPTE RENDU DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE POUR LA RECHERCHE D'ALTÉRATIONS TUMORALES

(TUMEURS SOLIDES, HÉMOPATHIES MALIGNES)

L'Institut national du cancer (INCa) est l'agence d'expertise sanitaire et scientifique en cancérologie chargée de coordonner la lutte contre les cancers en France.

Ce document doit être cité comme suit : © Modèle de compte rendu de génétique moléculaire pour la recherche d'altérations tumorales (tumeurs solides, hémopathies malignes), collection « Outils pour la pratique », Institut national du cancer, octobre 2026.

Ce document est publié par l'Institut national du cancer qui en détient les droits. Les informations figurant dans ce document peuvent être réutilisées dès lors que 1) leur réutilisation entre dans le champ d'application de la loi N°78-753 du 17 juillet 1978, 2) ces informations ne sont pas altérées et leur sens dénaturé et 3) leur source et la date de leur dernière mise à jour sont mentionnées.

Ce document est téléchargeable sur **cancer.fr**.

SOMMAIRE

PREMIÈRE PARTIE : présentation

Contexte 6

Méthodologie de travail et acteurs impliqués 7

Méthode de travail (ateliers et relecture nationale) 7

Participants aux groupes de travail thématiques 7

Les évolutions du modèle de compte rendu de génétique moléculaire pour la recherche d'altérations tumorales 8

Intégration des analyses pour les hémopathies malignes 8

Intégration de nouvelles analyses et techniques 8

Prise en compte de plusieurs analyses, prélèvements et techniques dans un même compte rendu 8

Description enrichie de la maladie 8

Contenu du modèle 9

Structure 9

Différentes représentations du modèle métier 9

1. Illustration du contenu du modèle 9
2. Modèle commun 9
3. Structure détaillée et exhaustives des items du modèle 10

Perspectives d'integration dans les solutions logicielles des professionnels de soins 11

Annexes 12

Règles de gestion pour les sections du modèle dématérialisé 12

Visualisation de la structure du modèle de compte rendu 15

1. Compte rendu avec 2 analyses sur 1 prélèvement 15
2. Compte rendu avec 4 analyses sur 2 prélèvements différents 16

Exemples de deux comptes rendus : tumeur solide et hématologie 17

1. Tumeur pulmonaire : recherche de variants ponctuels et des ins/del courtes et fusions sur 1 même prélèvement 17
2. Suspicion de myélodysplasie : recherche de variants ponctuels et des ins/del courtes sur 1 prélèvement 20

DEUXIÈME PARTIE : items et jeux de valeurs

CR-GM : modèle métier complet 23

Renseignements médico-administratifs 23

Prélèvement(s) 24

Analyses 25

1. Analyse variants ponctuels et ins/del courtes 25
2. Analyse fusions 29
3. Analyse CNV 32
4. Analyse statut microsatellitaire 35
5. Analyse méthylation 38
6. Autre analyse 41

Conclusion 42

Méthode 42
Statut du compte rendu 43
Annexes – Liste des jeux de valeurs du modèle métier complet 44
1. Listes de valeurs : techniques et analyse/altérations recherchées 44
2. Listes de valeurs : renseignements anatomocytopathologiques 44
3. Listes de valeurs : résultats et conclusions/interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances 47
4. Listes de valeurs : méthodes 49

CR-GM : modèle métier hémopathies malignes 52
Renseignements médico-administratifs 52
Prélèvement(s) 52
Analyses 54
1. Analyse variants ponctuels et ins/del courtes 54
2. Analyse fusions 57
3. Analyse CNV 60
4. Autre analyse 63
Conclusion 64
Méthode(s) 64
Statut du compte rendu 66
Annexes – Liste des jeux de valeurs du modèle métier hémopathies malignes 66
1. Listes de valeurs : techniques et analyse/altérations recherchées 66
2. Listes de valeurs : renseignements anatomocytopathologiques 66
3. Listes de valeurs : résultats et conclusions/interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances 67
4. Listes de valeurs : méthodes 68

PARTIE 1.
Présentation

CONTEXTE

Le compte rendu de génétique moléculaire (CR-GM) arrive à un moment clé du parcours du patient. Ce compte rendu facilite la communication entre les différentes équipes (prescripteur, biologistes, pathologistes) pour mettre à disposition les informations utiles, sous forme standardisée, pour la formulation de propositions thérapeutiques lors de la réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP). Une fois la stratégie thérapeutique identifiée et convenue avec le praticien, le CR-GM est remis au patient. Il peut être versé dans Mon Espace Santé (MES) du patient.

De nouvelles analyses étant désormais effectuées en routine, une adaptation nécessaire du modèle de 2016 a été faite. Cette nouvelle version du CR-GM a été rédigée grâce à la mobilisation des professionnels. Le modèle a été mis à jour à partir des propositions d'un groupe de travail pluridisciplinaire composé de membres des plateformes hospitalières de génétique moléculaire des cancers et du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG2025). Il a été soumis à la relecture des professionnels en fin d'année 2024.

SYNTHÈSE

Le modèle est désormais adapté pour (**en gras,** les modalités ajoutées au modèle initial) :

- les tumeurs solides **et les hémopathies malignes** ;
- la description de **plusieurs prélèvements** ;
- la réalisation de nouvelles analyses et l'utilisation de nouvelles techniques :
  - recherche de variants ponctuels, des ins/del courtes et **recherche de fusions, de variations du nombre de copies (CNV), de méthylation et la détermination du statut microsatellitaire**,
  - NGS ADN et **ARN, recherche de méthylation et techniques ciblées** ;
- **la gestion de multiples analyses pour un même échantillon (une conclusion est donnée par analyse et une conclusion générale qui peut prendre en considération les résultats des multiples analyses) ;**
- **une description enrichie de la maladie (classifications internationales et spécifiques).**

MÉTHODOLOGIE DE TRAVAIL ET ACTEURS IMPLIQUÉS

MÉTHODE DE TRAVAIL (ATELIERS ET RELECTURE NATIONALE)

Le travail sur ce modèle a été organisé avec une alternance de réunions plénières et d'ateliers. Les ateliers ont réuni un nombre restreint de personnes (2 à 5) pour discuter des items à mettre dans le modèle sur des sujets précis (plusieurs ateliers par type d'analyse, mixte ou non mixte, tumeurs solides et hémopathies malignes suivant les cas). L'ensemble des personnes participantes a amendé et validé les travaux menés en ateliers. Les réunions ont eu lieu courant 2024.

Au quatrième trimestre 2024, le modèle a été soumis à une relecture nationale [membres des 28 plateformes de génétique moléculaire des cancers, les plateformes du PFMG2025 (SEQOIA, AURAGEN et CAD) et des sociétés savantes suivantes : Groupe Francophone de cytogénomique oncologique (GFCO), groupe des biologistes moléculaires des hémopathies malignes (GBMHM), société française de pathologie (SFP)].

PARTICIPANTS AUX GROUPES DE TRAVAIL THÉMATIQUES

Un appel à participation a été fait auprès de l'ensemble des membres des plateformes de génétique moléculaire et du PFMG. Les experts des ateliers ont participé *intuitu personae* (liste ci-après).

- Alame Mélissa (Institut Bergonié, Bordeaux)
- Alary Anne Sophie (IPC, Marseille)
- Baran-Marszak Fanny (AP-HP, Paris)
- Barritault Marc (HCL, Lyon)
- Beillard Emmanuel (CLB, Lyon)
- Blouin Laura (Institut Bergonié, Bordeaux)
- Bonhomme Benjamin (Institut Bergonié, Bordeaux)
- Cottin Laurane (CHU, Angers)
- Duployez Nicolas (CHU, Lille)
- Kim Rathana (AP-HP, Paris)
- Leroy Karen (AP-HP, Paris)
- Luquepaz Damien (CHU, Angers)
- McLeer Anne (CLB, Lyon)
- Melaabi Samia (Institut Curie, Paris)
- Popovici Cornel (IPC, Marseille)
- Remenieras Audrey (IPC, Marseille)
- Tachon Gaëlle (CLB, Lyon)
- Wiber Margaux (CHU, Angers)
- Wissler Marie-Pierre (Cypath, Lyon)
- Wong Jennifer (Institut Curie, Paris)
- Frédérique Nowak (PFMG 2025)

Coordination Institut national du cancer

Aurélie Krol, cheffe de projet, département Biologie, transfert et innovation
Sophie Le Ricousse, responsable du département Biologie, transfert et innovation
Frédérique Buffaut, responsable de la Mission incubateur et plateforme de données
Ludovic Geiger, chef de projets, Mission incubateur et plateforme de données

LES ÉVOLUTIONS DU MODÈLE DE COMPTE RENDU DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE POUR LA RECHERCHE D'ALTÉRATIONS TUMORALES

INTÉGRATION DES ANALYSES POUR LES HÉMOPATHIES MALIGNES

Les items et les jeux de valeurs spécifiques de l'hématologie ont été intégrés. Pour une utilisation facilitée, chaque laboratoire pourra utiliser les items qui lui sont utiles.

INTÉGRATION DE NOUVELLES ANALYSES ET TECHNIQUES

Avec la multiplication du nombre d'analyses qui peuvent être requises pour un même patient, le modèle a été adapté pour considérer, en plus des variants ponctuels et des ins/del courtes, les fusions, les recherches de variations du nombre de copies (CNV – Copy Number Variation), les recherches de méthylations et la détermination du statut microsatellitaire. Le modèle initial prenait en compte le NGS ADN. Cette nouvelle version permet également de structurer les informations pour du NGS ARN, des recherches de méthylations et des analyses par technique(s) ciblée(s).

PRISE EN COMPTE DE PLUSIEURS ANALYSES, PRÉLÈVEMENTS ET TECHNIQUES DANS UN MÊME COMPTE RENDU

Dans certains cas, il est nécessaire de faire plusieurs analyses sur le même échantillon, comme une recherche de variants ponctuels et des ins/del courtes, de fusions, de CNV et autres profils génomiques. Le nouveau modèle permet de gérer ces multiples analyses. Une conclusion est donnée par analyse et une conclusion générale permet de prendre en compte les résultats de multiples analyses.

Le modèle prend également en compte l'analyse de plusieurs échantillons, comme pour la comparaison de la tumeur et du tissu sain par exemple. Si l'ensemble des analyses n'est pas réalisé au même moment, la gestion du statut du document permettra d'envoyer les résultats de façon séquentielle. La conclusion générale intègre une synthèse des résultats.

DESCRIPTION ENRICHIE DE LA MALADIE

Afin d'être interopérables, les items doivent le plus possible être décrits par des classifications et terminologies existantes et maintenues par des consortiums internationaux. Le modèle utilise par exemple la CIM-O (Classification internationale des maladies pour l'oncologie) pour la description de la pathologie ou de l'hypothèse diagnostique pour les tumeurs solides et la classification WHO (World Health Organization) 2022 pour les hémopathies malignes. Néanmoins, certains items ne peuvent être décrits par des classifications internationales et dans ce cas-là des terminologies ad'hoc sont utilisées.

La liste des classifications et jeux de valeurs est présente en partie 2 de ce document et en annexe (fichier Excel téléchargeable, disponible sur **cancer.fr**).

CONTENU DU MODÈLE

Le modèle est basé sur la version précédente du compte rendu de génétique moléculaire de 2016 et la logique de construction hiérarchisée est la même. Afin de faciliter la compréhension du modèle, plusieurs types de représentations ont été développés.

STRUCTURE

Le modèle comporte 6 sections.

1. **Renseignements médico-administratifs** (Identification du laboratoire de génétique moléculaire, description des objectifs de l'examen, du patient et de la prescription)
2. **Prélèvement(s)** (informations sur les prélèvements et leurs renseignements anatomocytopathologiques)
3. **Analyse(s)** (identification de l'analyse, résultats, conclusion-interprétation des résultats)
4. **Conclusion générale** (avec la possibilité d'une présentation par rendu d'analyse)
5. **Méthode(s)** (description de la (des) technique(s) utilisée(s))
6. **Statut du compte rendu** (en cours, validation partielle ou validation complète et signature).

Il est possible de décrire l'analyse de 5 types d'altérations tumorales :

1. Variants ponctuels et ins/del courtes,
2. Fusions,
3. Variations du nombre de copies (CNV),
4. Méthylation
5. Statut microsatellitaire

Avec 4 techniques d'analyses :

1. NGS ADN
2. NGS ARN
3. Méthylation
4. Technique(s) Ciblée(s)

DIFFÉRENTES REPRÉSENTATIONS DU MODÈLE MÉTIER

1. Illustration du contenu du modèle

La structure du modèle permet de répondre à l'ensemble des besoins d'analyses à réaliser.

L'organisation de toutes les sections et sous-sections est présentée en partie 1 de manière ordonnée et séquentielle.

À titre d'exemple, deux illustrations graphiques de la structure du comptes rendus sont présentées sur un nombre restreint de prélèvement et d'analyse en annexe de la partie 1 :

- Compte rendu avec 2 analyses réalisées à partir d'un prélèvement
- Compte rendu avec 3 analyses réalisées à partir de deux prélèvements différents.

2. Modèle commun

Le modèle est décrit de manière détaillée, sous forme de tableaux avec une présentation proche de l'impression papier. Les valeurs possibles pour chaque item, apparaissent en orange.

La présentation détaillée du modèle commun et ses jeux de valeurs associés se trouvent en partie 2 de ce document, page 23. Une déclinaison de ce modèle commun est réalisée pour les hémopathies malignes, et également décrit en page 44.

De manière complémentaire, le modèle commun est consultable dans un document au format Excel, sur **cancer.fr**.

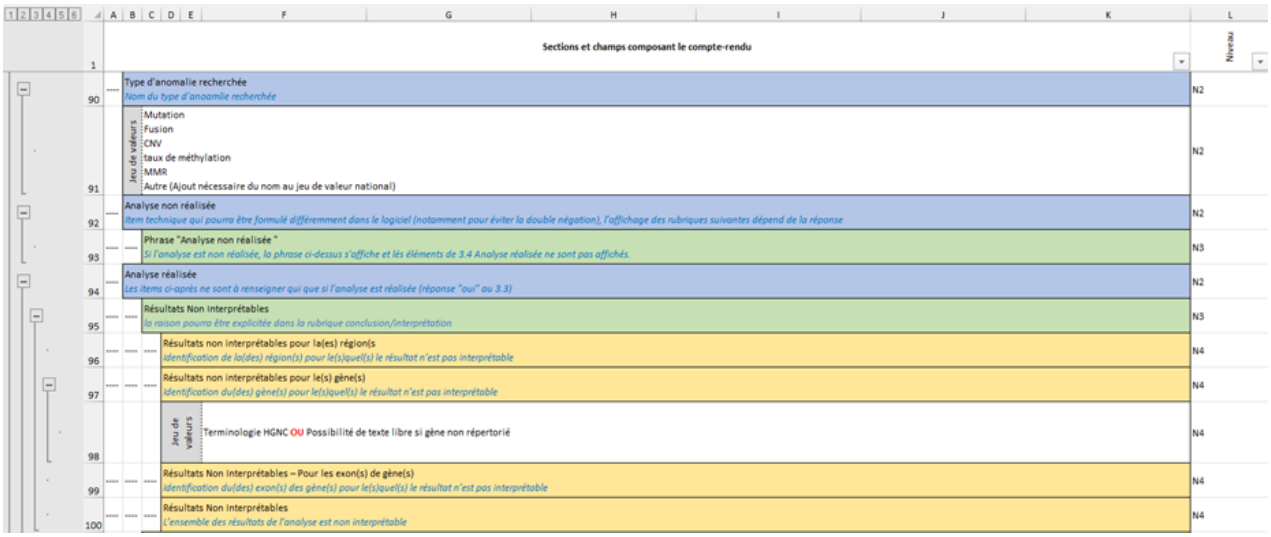
Les résultats d'analyse et leurs conclusions sont présentés avec des phrases préconstruites selon les différentes alternatives possibles. Il est possible de ne pas les utiliser et de rédiger des conclusions à façon ou de compléter les propositions sous forme de texte libre.

3. Structure détaillée et exhaustive des items du modèle

Le document au format Excel reprend de manière exhaustive les items et des jeux de valeurs du modèle commun.

Une indication de présence obligatoire ou optionnelle d'item permet de préciser les conditions à respecter pour la cohérence du contenu de chaque section et sous-section.

Les informations sont hiérarchisées. Il est possible de faciliter la lecture du document grâce au filtre en colonne L.



Lorsqu'un champ se compose de plusieurs valeurs en fonction d'un déterminant (ex. : type de prélèvement ou d'analyse), les informations sont présentées en colonne.

Exemple ci-après pour la méthode de prélèvement d'origine.

Méthode de prélèvement d'origine *Méthode utilisée pour effectuer le prélèvement*				
	Tumeur Solide	**Hématologie**	**Tumeur Solide - lymphome**	**PFMG - Tumeur Solide et Hématologie**
	- Aspiration - Biopsie chirurgicale - Liquide spontanément émis ou ponction (épanchement, urine LCR, kyste, bulle) - Ponction, biopsie/ microbiopsie et biopsie instrumentale (tout type) - cytoponction non guidée par imagerie - Cytoponction guidée par imagerie - Frottis par raclage, brossage ou écouvillonnage - Pièce opératoire (tout type)	- Aspiration - Biopsie chirurgicale - Liquide spontanément émis ou ponction (épanchement, urine LCR, kyste, bulle) - Ponction, biopsie et biopsie instrumentale (tout type) - cytoponction non guidée par imagerie	- Aspiration - Liquide spontanément émis ou ponction (épanchement, urine LCR, kyste, bulle) - Ponction, biopsie et biopsie instrumentale (tout type)	- ponction - biopsie - Frottis buccal - Autre (préciser)

PERSPECTIVES D'INTÉGRATION DANS LES SOLUTIONS LOGICIELLES DES PROFESSIONNELS DE SOINS

Les comptes rendus d'examen de génétique moléculaire (CR-GM) contiennent des informations déterminantes pour le choix du traitement au moment du diagnostic initial et durant la phase de soins. Ils font partie des documents clés du parcours de cancérologie qui intègrent le dossier communicant de cancérologie[1] (DCC).

Le DCC se compose d'un socle de documents du parcours dont la standardisation de chacun est applicable à l'ensemble du territoire. Ces documents intègrent progressivement le cadre d'interopérabilité[2] (CI-SIS).

Chacun des documents médicaux réalisés avec des solutions informatiques interopérables pourra ainsi permettre la reprise fiable et automatisée des informations utiles : aux différentes équipes impliquées dans la réalisation de ces examens, à la fiche de réunion de concertation pluridisciplinaire[3] (FRCP), et aux CR-GM du parcours de soins de chaque patient. De manière idoine, la structuration fine des données médicales facilitera la réutilisation secondaire des données notamment pour la recherche.

Pour ce nouveau modèle de CR-GM, les éditeurs de solutions informatiques disposeront de descriptions techniques, à l'instar des spécifications du précédent modèle[4] de 2016, pour guider les évolutions des solutions informatiques émettrices et destinataires du CR-GM.

Ces solutions pourront assurer l'échange et le partage sécurisés de ces informations de soins entre professionnels de santé et *in fine*, leur partage aux patients via dans Mon Espace Santé (DMP), une fois l'annonce du diagnostic réalisée par le médecin référent.

De manière concrète, les descriptions techniques du CI-SIS prennent en compte les règles : syntaxiques (structuration et format des données), sémantiques (jeux de valeurs et terminologies de référence), et de gestion des informations du référentiel métier (voir partie 2).

L'utilisation effective des modèles métier et technique constituera une assurance de qualité et de sécurité nécessaires à l'efficience des solutions informatiques en s'affranchissant de leurs spécificités. Ces évolutions contribueront à aider en pratique les professionnels pour la réalisation de CR de complexité variable (items et rubrique nécessaires) devant s'adapter au contexte médical du patient et aux spécificités des analyses.

---

1 Présentation du dossier communicant de cancérologie, à consulter sur : cancer.fr/professionnels-de-sante/parcours-de-soins-des-patients/le-dossier-communicant-de-cancerologie

2 Qu'est-ce que cadre d'interopérabilité des systèmes d'information de santé (CI-SIS) ?
À consulter sur : esante.gouv.fr/produits-services/ci-sis

3 Référentiel CI-SIS de la FRCP, à consulter sur : esante.gouv.fr/volet-frcp-fiche-de-reunion-de-concertation-pluridisciplinaire

4. Description CI-SIS du modèle métier de 2016, à consulter sur : esante.gouv.fr/volet-cr-gm-compte-rendu-de-genetique-moleculaire

ANNEXES

RÈGLES DE GESTION POUR LES SECTIONS DU MODÈLE DÉMATÉRIALISÉ

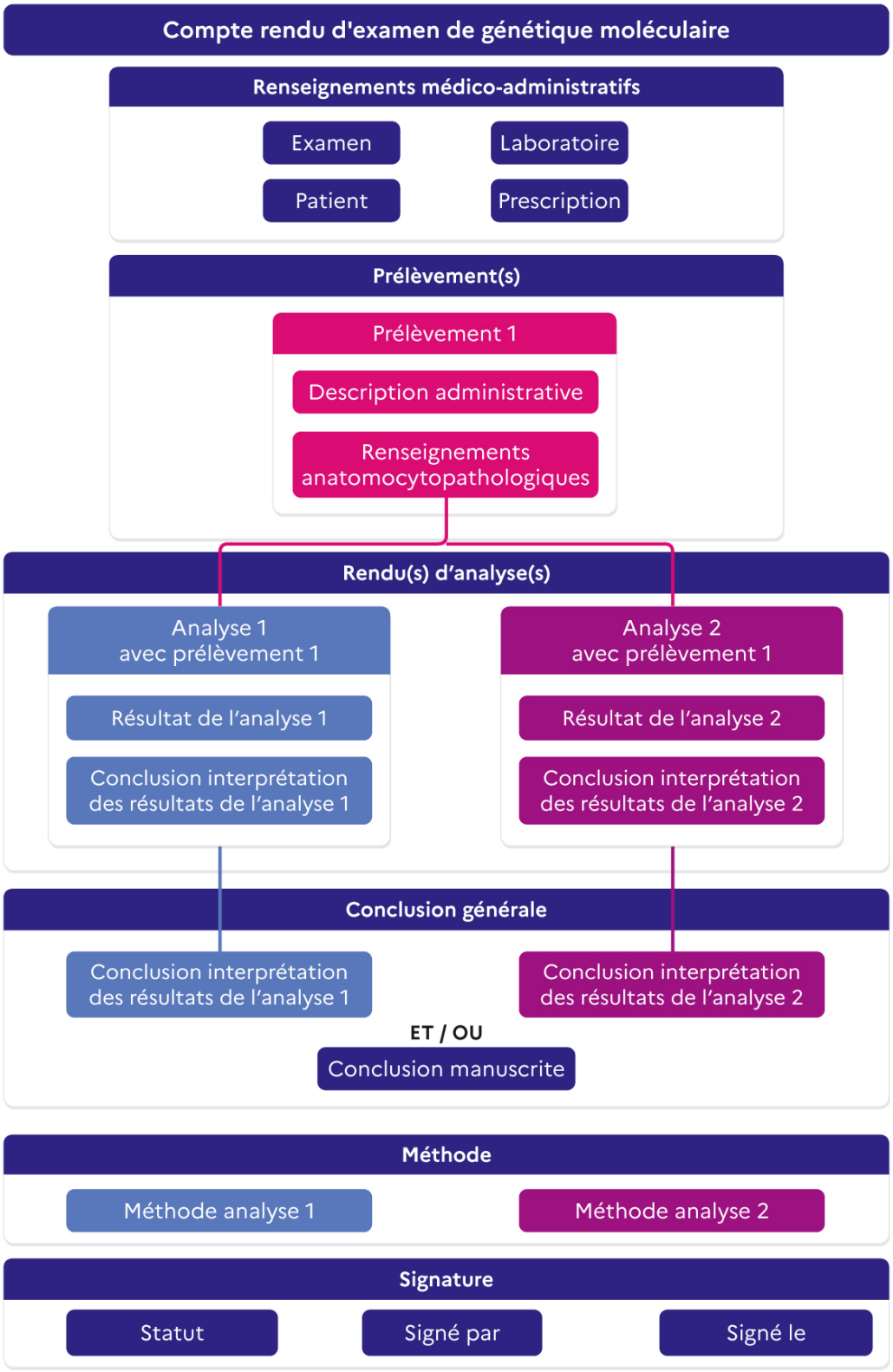
Section	Règle
ANALYSE	Il faut gérer 1 statut de l'analyse : Il arrive que certaines analyses soient rendues en avance de phase.
ANALYSE	Chaque analyse du « rendu d'analyse » a son propre cycle de vie.
ANALYSE	**Statut de réalisation de l'analyse :** tant que l'analyse n'est pas au statut « terminé » un délai prévisionnel est attendu obligatoirement. Les statuts possibles sont : • En cours • Terminé
ANALYSE	Le signataire / responsable de l'analyse est le biologiste médical ou le pathologiste qui rend l'analyse. Pour chaque analyse du rendu d'analyse, il faut préciser le lieu, la date et l'identifiant du biologiste médical ou le pathologiste.
COMPTE RENDU	Le signataire du Compte rendu est le responsable légal de la structure qui porte le Compte rendu.
COMPTE RENDU	**Statut du compte rendu d'examen :** le compte rendu peut être rendu avec seulement une partie des analyses finalisées, le compte rendu peut donc prendre les statuts suivants : • En cours • Validation Provisoire / Partielle • Validation complète
CONCLUSION	La conclusion générale du compte rendu d'examen peut être : • La concaténation de chaque conclusion d'analyse • Une nouvelle conclusion saisie par le biologiste médical ou le pathologiste pour l'ensemble des rendus d'analyse • Une concaténation de chaque conclusion d'analyse + une conclusion saisie par le biologiste médical ou le pathologiste Le choix est laissé à l'appréciation du responsable du compte rendu L'ordre d'apparition des éléments dans la conclusion est laissé à l'appréciation du laboratoire
ANALYSE	Une analyse fait référence à 1 et un seul prélèvement. Plusieurs analyses distinctes peuvent être réalisées sur un même prélèvement La comparaison de 2 analyses identiques portant sur 2 prélèvements distincts se fait au niveau de la conclusion Règle de gestion pour chaque analyse : • Le numéro du prélèvement du site d'origine doit être repris • Un numéro d'analyse du LGM doit être précisé

Section	Règle
ANALYSE	Une analyse recherche 1 un type d'altérations et fait référence à 1 méthode mais une méthode peut être commune à plusieurs analyses. Dans ce cas, l'item « Nom et version du [Pipeline OU Logiciel OU Outils] » sera répété autant que nécessaire. Ces éléments doivent être obligatoirement précisés lors de l'analyse. Règle de gestion pour chaque analyse : • Le type d'altération recherché est obligatoire • La méthode/technique est obligatoire Un numéro d'analyse du LGM doit être précisé
ANALYSE	Pour chaque analyse il faut préciser la technique utilisée : • NGS ADN • NGS ARN • Méthylation • Technique(s) Ciblée(s) Ajout au jeu de valeurs national pour si autre / nouvelle technique
TECHNIQUE	Gestion des nouvelles valeurs : L'ajout d'une valeur dans la liste des techniques disponibles nécessite un ajout préalable dans les jeux de valeur nationaux. • NGS ADN • NGS ARN • Méthylation • Technique(s) Ciblée(s) Cela est nécessaire afin de garantir la standardisation des nommages. Si des éléments de description de la méthode sont à ajouter, ils pourront être renseignés dans la zone « Commentaire » de la méthode (zone de texte libre)
ANALYSE	Les types d'analyses possibles sont : • Variants ponctuels et ins/del courtes • CNV • Statut microsatellitaire • Fusion • Méthylation
ANALYSE	Gestion des nouvelles valeurs : L'ajout d'une valeur dans la liste des analyses disponibles nécessite un ajout préalable dans les jeux de valeur nationaux. Cela est nécessaire afin de garantir la standardisation des nommages. La liste prévue comporte actuellement les valeurs suivantes : • Variants ponctuels et ins/del courtes • CNV • Statut microsatellitaire • Fusion • Méthylation Si une analyse est ajoutée au jeu de valeurs, les éléments de composition du CR sont renseignés sous forme de texte libre (Résultat, Autres résultats pertinents, Conclusion)

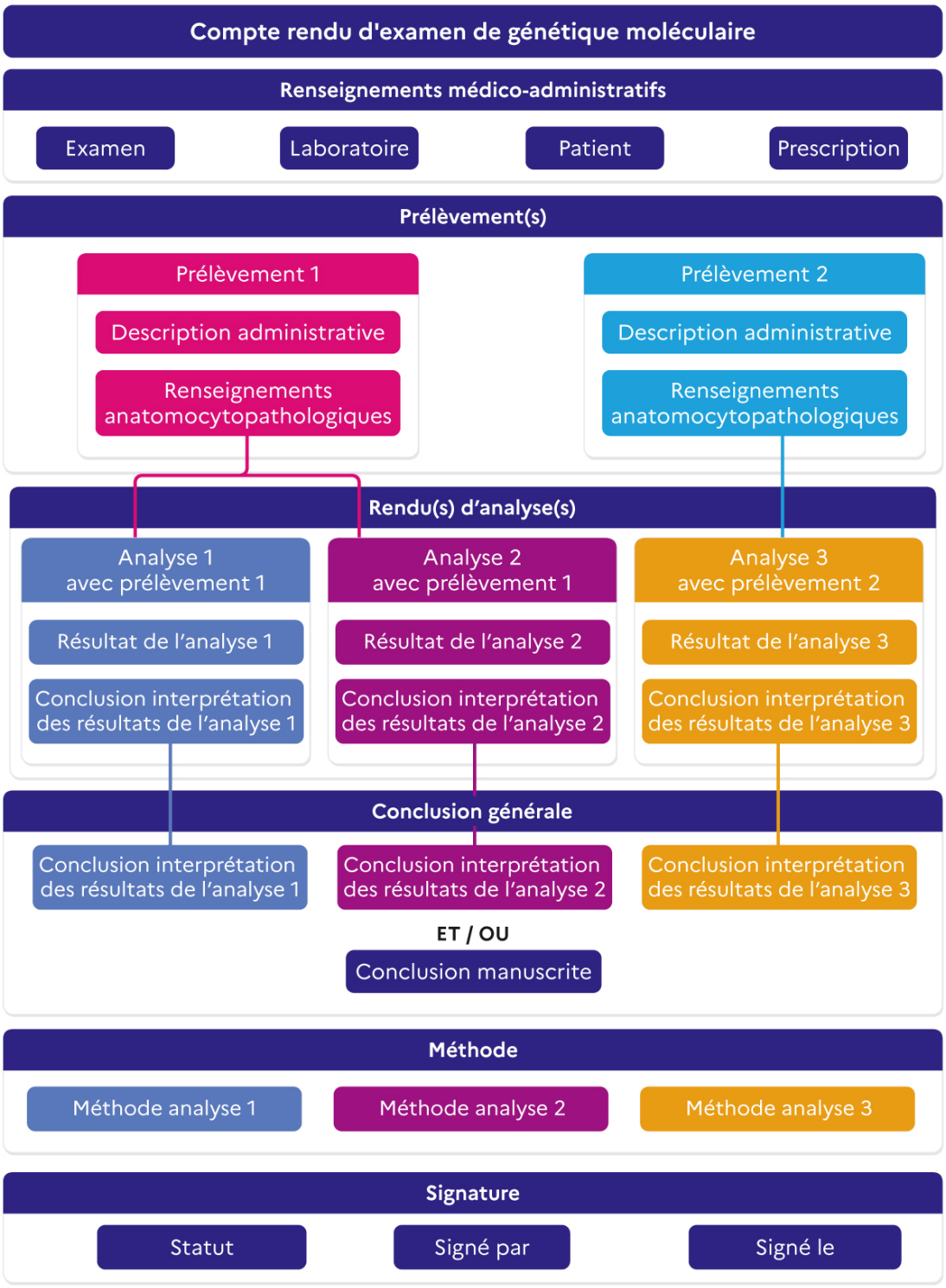
Section	Règle
	Remarque : Ce sujet est d'importance pour les professionnels pour assurer l'adaptabilité du CR-GM dans une discipline qui évolue très vite. La résolution technique de ce besoin sera discutée avec l'ANS. La zone de conclusion doit être identifiée pour permettre sa reprise automatique pour la conclusion générale
ASSOCIATIONS ANALYSES/ TECHNIQUES	**NGS ADN :** variants ponctuels et ins/del courtes, CNV, statut microsatellitaire **NGS ARN :** fusions, variants ponctuels et ins/del courtes, CNV Méthylation : méthylation **Techniques ciblées :** statut microsatellitaire

VISUALISATION DE LA STRUCTURE DU MODÈLE DE COMPTE RENDU

1. Compte rendu avec 2 analyses sur 1 prélèvement



2. Compte rendu avec 3 analyses sur 2 prélèvements différents



EXEMPLES DE DEUX COMPTES RENDUS : TUMEUR SOLIDE ET HÉMATOLOGIE

1. Tumeur pulmonaire : recherche de variants ponctuels et des ins/del courtes et fusions sur 1 même prélèvement

RENSEIGNEMENTS MÉDICO-ADMINISTRATIFS

IDENTIFICATION DU LABORATOIRE : **LABORATOIRE DE GENETIQUE SOMATIQUE DE L'HOPITAL XX**

Titre de l'examen : **Recherche d'altérations somatiques à visée théranostique (poumon)**

Examen N° : **1234**

Patient

- Nom : **DUPONT** Prénom(s) : **Jean** Nom de naissance :
- Né(e) le **: 30/10/1952** Sexe : **M**

Prescription

- Prescrit par : **Dr DURAND Cécile (avenue du Général de Gaulle, Paris)** le : **10/01/2025**
- Visée(s) de l'examen : **thérapeutique**
- Pathologie ou Hypothèse diagnostique : **Adénocarcinome invasif**
- Stade de la maladie : **autre (non précisé)**
- Motif de la demande d'examen : **recherche de variants ponctuels et ins/del courtes somatiques dans le cadre de la prise en charge thérapeutique d'un patient atteint d'un carcinome pulmonaire non à petites cellules**

Destinataire(s)

- Médecin clinicien : **Dr Martin Pierre (grande rue, Paris)** Autre(s) destinataire(s) :
- Établissement de prise en charge du patient : **12 3 45678 9**
- Numéro de séjour : **2025-123**

PRÉLÈVEMENT(S)

- Identifiant du prélèvement : **2345**
- Référence dans le site de prélèvement : **path4567**
- Préleveur : **Dr Richard Julien (Place du marché, Paris)**
- Datant du : **12/01/2025 à 14 h 25**
- Reçu le : **13/01/2025**
- Date de la demande d'analyse : **12/01/2025**

Renseignements anatomocytopathologiques

- Nature du prélèvement : **Tumoral**
- Méthode de prélèvement : **Biopsie chirurgicale**
- Site de prélèvement : **C34.3 – Tumeur maligne du lobe inférieur, bronches ou poumon**
- Type histologique : **8140/6 – Adénocarcinome métastatique**
- Type de l'organe prélevé : **tumeur primitive**
- Conditionnement : **Histologie et cytologie par inclusion**
- Nature du matériel reçu : **Bloc tissulaire paraffiné**

Qualification du prélèvement

- Pathologiste responsable du diagnostic : **Dr Martin Michel (av. Jean Jaurès, Paris)**
- Qualification réalisée par le Dr : **Dr LAMBERT Céline (av. Victor Hugo, Paris)**
- % de cellules tumorales : **50 %**
- Mode de sélection de la zone tumorale : **Macro dissection sur lames**

ANALYSE 1/2 : RECHERCHE DE VARIANTS PONCTUELS ET INS/DEL COURTES SOMATIQUES DONT *EGFR, KRAS, BRAF, MET, HER2*

- N° d'ordre **: 1**
- Analyse n° : **2025-06-123**
- Prélèvement utilisé : **2345**
- Technique utilisée : **NGS ADN**
- Type d'altérations recherchées : **variants ponctuels et ins/del courtes**

Résultats

Gène(s) pour lesquels aucune altération n'a été retenue : **AKT1, ALK, BRAF, CTNBB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4. STK11, TERT et TP53**

Mutation identifiée

Gène	Séquence de référence	Variant	Altération protéique	Profondeur au locus	Read alternatif	FAV	Pathogénicité du variant
SMAD4	**NM_005359.6**	**c.743A>T**	**p.(Gln248Leu)**				**EX : classe 3**

Conclusions /interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances :

- Présence **d'une mutation du gène *SMAD4* de signification incertaine**.
- **Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres gènes analysés**

ANALYSE 2/2 : RECHERCHE DE FUSIONS PAR RNASEQ DONT *ALK, ROS1, RET, NTRK, NRG1 ET FGFR*

- N° d'ordre : **2**
- Analyse n° : **2025-06-321**
- Prélèvement utilisé : **2345**
- Technique utilisée : **NGS ARN**
- Type d'altérations recherchées : **Fusions**

Résultats

- Gène(s) pour lesquels aucune altération n'a été retenue : **BRAF, EGFR, FGFR1/2/3, KRAS, MET, NRG1, NTRK1/2//3, RET, ROS1**
- Fusion identifiée :

Coordonnées génomiques du point de jonction (ARN)

Nom du gène 1	Transcrit du gène 1	Exon du gène 1	Nom du gène 2	Transcrit du gène 2	Exon du gène 2
EML4	**NM_XXXXAX.Y**	**Exon 6**	**ALK**	**NM_XXXXBX.Y**	**Exon 20**

Conclusions /interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances

- Présence d'une fusion **EML4 exon 6/ ALK exon 20, transcrit de fusion pathogène**
- **Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres gènes analysés**

CONCLUSION GÉNÉRALE

Analyse 1 : recherche de variants ponctuels et ins/del courtes somatiques dont EGFR, KRAS, BRAF, MET, HER2 : Présence d'un variant de signification inconnue du gène SMAD4.

Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres gènes analysés

Analyse 2 : recherche de fusions par RNAseq dont ALK, ROS1, RET, NTRK, NRG1 et FGFR : Présence d'une fusion EML4 exon 6/ ALK exon 20

MÉTHODE(S)

NGS ADN

Type d'altérations recherchées : **variants ponctuels et ins/del courtes**

N° d'analyse(s) : **2025-06-123**

Analyse réalisée à partir du matériel tumoral : **ADN, après macro dissection de la zone d'intérêt de l'échantillon conservé**

- Méthode d'extraction de l'ADN : **ADN extrait avec le kit maxwell RSC DNA FFPEKit (promega)**
- Méthode d'analyse : **QubitTM ds DNS hs Assay (Thermofisher)**
- Séquenceur utilisé : **NextSeq 500**
- Le seuil de détection de la technique utilisée est de **5 % de cellules tumorales**
- Profondeur minimale : **100X**
- Version du génome de référence utilisé : **hg19**
- Liste des régions d'intérêt analysées : **{[*AKT1,* NM_004304.5, exons 2, 3] …. [*TP53,* NM_000546.6, exons 4, 5]}**
- Niveau de couverture des Exons : **100X**
- Nom et version du pipeline d'analyse : **plateforme SeqOne, analyses SomaVar**
- Outil ou méthode de classification de pathogénicité : **Alamut**

NGS ARN

Type d'altérations recherchées : **fusions**

N° d'analyse(s) : **2025-06-321**

Analyse réalisée à partir du matériel tumoral : **ARN, après macro dissection de la zone d'intérêt de l'échantillon conservé**

Méthode d'extraction de l'ADN : **ARN extrait avec le kit maxwell RSC RNA FFPEKit (promega)**

- Méthode d'analyse : **kit Archer fusionPlex Ling**
- Séquenceur utilisé : **IonS5 (Thermofisher)**
- Le seuil de détection de la technique utilisée est de **5 % de cellules tumorales**
- Profondeur minimale : **100X**
- Version du génome de référence utilisé : **hg19**
- Liste des régions d'intérêt analysées : **{[*ALK* NM_004304 exons 22, 23, 25] …. [*ROS1* NM_002944 exons 2.4]}**
- Nom et version du Logiciel : **Archer analysis version 6.2.7**
- Outil ou méthode de classification de pathogénicité : **Alamut**

STATUT DU COMPTE RENDU

Statut : **Validé**

Fait à : **Laboratoire de génétique somatique de l'hôpital XX**

Fait le : **10-07-2025**

Fait par **: Dr Thomas (place du marché, Paris)**

2. Suspicion de myélodysplasie : recherche de variants ponctuels et des ins/del courtes sur 1 prélèvement

RENSEIGNEMENTS MÉDICO-ADMINISTRATIFS

IDENTIFICATION DU LABORATOIRE : **LABORATOIRE D'HÉMATOLOGIE BIOLOGIQUE DE L'HÔPITAL XX**

Titre de l'examen : **Recherche de variants ponctuels et ins/del courtes géniques par NGS**

Examen n° : **2025-152**

Patient

- Nom **: DUPOND** Prénom(s) : **Jean** Nom de naissance :
- Né(e) le : **1963** Sexe : **M**

Prescription

- Prescrit par : **Dr DURAND Cécile (avenue du Général de Gaulle, Paris)** le : **10/01/2025**
- Visée(s) de l'examen : **diagnostique / thérapeutique / pronostique**
- Pathologie ou Hypothèse diagnostique : **myélodysplasie**
- Motif de la demande d'examen : **leucémie myéloïde chronique diagnostiquée en 2016. Pancytopénie persistante après arrêt du Glivec. Recherche d'arguments moléculaires pour suspicion myélodysplasie**

Destinataire(s)

- Médecin clinicien : **Dr Martin Pierre (Grande Rue, Paris)** Autre(s) destinataire(s)
- Établissement de prise en charge du patient : 12 3 45678 9
- Numéro de séjour **: 2025-123**

PRÉLÈVEMENT(S)

- Identifiant du prélèvement : **2345**
- Référence dans le site de prélèvement : **path4567**
- Préleveur : **Dr Richard Julien (Place du marché, Paris)**
- Datant du : **12/01/2025 à 14 h 25**
- Reçu le **13/01/2025**
- Date de la demande d'analyse : **12/01/2025**
- Délai de réception de l'échantillon : **17 h**

Renseignements d'anatomie et de cytologie pathologiques

- Nature du prélèvement : **Tumoral**
- Méthode de prélèvement : **Ponction, biopsie et biopsie instrumentale (tout type)**
- Site de prélèvement : **Moelle**
- Analyse tissu sain : **non applicable**
- Conditionnement : **EDTA**
- Nature du matériel reçu : **Moelle totale**

TITRE DE L'ANALYSE : RECHERCHE DE VARIANTS PONCTUELS ET INS/DEL COURTES

- N° d'ordre **: 1**
- Analyse n° : **2025-06-123**
- Prélèvement utilisé : **2345**
- Technique utilisée : **NGS ADN**
- Type d'altérations recherchées : **variants ponctuels et ins/del courtes**

Résultats

Avec mutation(s)

Gène	Séquence de référence	Variant	Altération protéique	Profondeur au locus	Read alternatif	FAV	Pathogénicité du variant
TET2	**NM_001127208**	**c.4182+2T>C**				**35**	

Sans mutation

- Gène(s) pour lesquels aucune altération n'a été retenue : ***ASXL1… ZRSR2***

Conclusion / interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances

- Présence **d'une mutation** du gène ***TET2*** à discuter en RCP
- "**Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres gènes analysés**"

MÉTHODE(S)

TITRE DE LA MÉTHODE : NGS ADN

Type d'altérations recherchées : **Variants ponctuels et ins/del courtes**

N° d'analyse(s) : **1**

- Analyse réalisée à partir du matériel tumoral : **ADN**, après **Centrifugation par gradient de densité (ficoll)** de l'échantillon conservé
- Méthode d'extraction de l'**ADN** : **kit flexigen (Qiagen)**
- Méthode d'analyse : **panel développé par le laboratoire**
- Séquenceur utilisé : **PGM, Life technologies**
- Le seuil de détection de la technique utilisée est de **2 %**
- Précision sur la nature de la valeur de la sensibilité : **La sensibilité est représentée par la fréquence allélique**
- Profondeur minimale : **100X**
- Version du génome de référence utilisé : **hg19**
- Liste des régions d'intérêt analysées : **{[*ASXL1,* NM_015338.5, exons2,3]… *[ZRSR2,* NM_005089.3, exons 4,5]}**
- Niveau de couverture des **Exons : 95 à 100 %**
- Nom et version du Logiciel : **Ion reporter et Nextgene**
- Outil ou méthode de classification de pathogénicité : **ClinGen**

STATUT DU COMPTE RENDU

Statut : **Validé**

Fait à : **Laboratoire de génétique somatique de l'hôpital XX**

Fait le : **10-07-2025**

Fait par **: Dr Thomas (place du marché, Paris)**

PARTIE 2.
Items et jeux de valeurs

LES TABLEAUX QUI SUIVENT REPRÉSENTENT LE MODÈLE MÉTIER COMMUN.

Les informations du modèle complet sont présentées dans le format proche de la visualisation écran et / ou impression papier. Les valeurs possibles pour un champ sont indiquées en orange ou dans les jeux de valeurs décrits en fin de document (champs surlignés en bleu). Certains champs sont obligatoires et d'autres sont optionnels, le but étant de ne pas bloquer la complétion du document si tous les champs ne sont pas nécessaires ou renseignés. Chaque type d'analyse est présenté avec les différentes alternatives de conclusion.

Une seconde version du modèle est déclinée avec uniquement les champs pour les examens des hémopathies malignes, elle est proposée à la suite du document commun, page 52.

CR-GM : MODÈLE MÉTIER COMPLET

RENSEIGNEMENTS MÉDICO-ADMINISTRATIFS

RENSEIGNEMENTS MÉDICO-ADMINISTRATIFS
IDENTIFICATION DU LABORATOIRE : [Nom du laboratoire de génétique moléculaire (LGM) en charge des analyses]
Titre de l'examen : [Description d'(es) objectif(s) d'(es) analyses demandées] Examen N° : [Identification de l'examen au sein du LGM] **Patient** • Nom : [Nom d'usage] Prénom(s) : [Prénom(s)] Nom de naissance : [Nom de famille] • Né(e) le : [Année à minima, AAA/MM/JJ] Sexe : [F/M/U] **Prescription** • Prescrit par : [Nom, prénom et coordonnées du prescripteur] le : [Date de la prescription] • Visée(s) de l'examen : [diagnostique / thérapeutique / pronostique / autre] • Pathologie ou Hypothèse diagnostique : [Topo/Morpho CIM O tumeur primitive si connue, WHO 2022 pour hémopathie] • Stade de la maladie : [localisé/métastatique/autre] *Prélèvement tissulaire – Tumeurs Solides uniquement* • Motif de la demande d'examen : [Texte libre] *Précise le contexte clinique de la demande d'analyse(s) par le prescripteur* **Destinataire(s)** • Médecin clinicien : [Nom, coordonnées] Autre(s) destinataire(s) : [Nom, coordonnées] • Établissement de prise en charge du patient : [FINESS] • Numéro de séjour **:** [Texte libre] *N° de dossier, de séjour, etc. interne au LGM* • Liste d'actes ayant fait l'objet d'une facturation : [Texte libre] *Optionnel*

PRÉLÈVEMENT(S)

PRÉLÈVEMENT(S) : INFORMATIONS SUR LE(S) PRÉLÈVEMENT(S) ET LEUR(S) RENSEIGNEMENTS ANATOMO-CYTOPATHOLOGIQUES
s'il y a plusieurs prélèvements cette rubrique apparait plusieurs fois

- Identifiant du prélèvement : [Texte libre]
- Référence dans le site de prélèvement : [N° d'identification du prélèvement dans le laboratoire de pathologie d'origine]
- Préleveur : [Nom, coordonnées]
- Datant du : [Date de prélèvement], [heure] *Heure requise si biopsie liquide*
- Reçu le [Date de réception du prélèvement dans le LGM]
- Date de la demande d'analyse : [Date] *Si différente de la date de réception du prélèvement*
- Délai de réception de l'échantillon : [Délai de réception par le laboratoire qui va effectuer l'analyse] *Information requise si biopsie liquide*

Renseignements anatomo-cytopathologiques

Distinction des valeurs applicables, selon le type de prélèvement *(Tissu, prélèvement hémato, constitutionnel et biopsie liquide)* et selon le type de cancer *(tumeur solide et/ou hémopathie – dont lymphome, PFMG)*

- Nature du prélèvement : [Tumoral **OU** Non Tumoral **OU** Autre (Préciser)]
- Méthode de prélèvement : [Méthode de prélèvement]
- Site de prélèvement : [
- Site de prélèvement] et Latéralité si requise : [CIM O]
- Type histologique : [CIM O] *Tumeur solide uniquement*
- Type de l'organe prélevé : [tumeur primitive **OU** métastase] *Tumeur solide uniquement*
- Analyse tissu sain : [Seul **OU** comparaison avec du tissu tumoral **OU** non applicable] *Sauf lymphome*
- Conditionnement : [Conditionnement du prélèvement]
- Nature du matériel reçu : [Nature du matériel reçu]

Qualification du prélèvement

- Pour prélèvement tissulaire – tumeurs solides

- Pathologiste responsable du diagnostic : [Nom, coordonnées]
- Qualification réalisée par le Dr : [Nom, coordonnées (Responsable du diagnostic ou médecin du LGM)]
- % de cellules [tumorales OU d'intérêt] : [% **OU** Qualification du prélèvement : catégorie de pourcentages de cellules tumorales pour prélèvement tumeur solide] [ø **OU** de cellules tumorales **OU** de blastes **OU** de cellules lymphoïdes **OU** autres : précisez]
- Mode de sélection de la zone tumorale : [Macro dissection sur lames **OU** Macro dissection sur bloc **OU** Micro dissection laser]

- Pour prélèvement d'hématologie

- Qualification réalisée par le Dr : [Nom, coordonnées (Responsable du diagnostic ou médecin du LGM)]
- Pourcentage de cellules d'intérêt : [%] de cellules d'intérêt [blastes / cellules lymphoïdes / autre (Préciser)]

ANALYSES

1. Analyse variants ponctuels et ins/del courtes

Techniques possibles : NGS ADN / NGS ARN / Techniques ciblées

TITRE DE L'ANALYSE : [TEXTE LIBRE]

- N° d'ordre : [n° d'ordre] *en cas de plusieurs analyses pour faire le lien avec chacune des conclusions*
- Analyse N° : [Identification de l'analyse au sein du LGM]
- Prélèvement utilisé : [N° d'identification du prélèvement]
- Technique utilisée **Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement :** [NGS ADN **OU** NGS ARN **OU** Technique ciblée]
- Type d'altérations recherchées ***Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement :*** [variants ponctuels et ins/del courtes]

Résultats

Alternative 1 – *Analyse non réalisée, fin du rendu d'analyse*

Analyse non réalisée

Alternative 2 – *Analyse réalisée et résultat(s) non interprétable(s)*

Affichage de phrases types suivant la situation

- Résultats non interprétables pour [Analyses/Altérations recherchées] *Dans cet exemple « variants ponctuels et ins/del courtes »*
- Résultats non interprétables pour le(s) gène(s) : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** Texte libre]
- Résultats non interprétables pour la(es) région(s) : [Texte libre] *Précision sur la ou les régions pour lesquelles les résultats sont non interprétables*
- Résultats non interprétables pour le(s) exon(s) d(e) gène(s) : {[gène X] ([numéro(s) de(s) l'exon(s)])}
- Résultats Non Interprétables *L'ensemble des résultats de l'analyse est non interprétable*

Alternative 3 – *Analyse réalisée, résultats pour l'analyse*

Sans mutation

- Gène(s) pour lesquels aucune altération n'a été retenu : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** Texte libre]

Avec mutation(s)

Gène	Séquence de référence	Variant	Altération protéique	Profondeur au locus	Read alternatif	FAV	Pathogénicité du variant
Ex. : EGFR	NM_005228.3	c.2573T>G	p.Leu858Arg				Ex. : classe 5
Gene 2	…						

Autre(s) résultat(s) pertinent(s)

Si utile, autres résultats existants qui influencent la conclusion : [Texte libre, **OU** items d'un ou plusieurs autres compte(s) rendu(s)]

Conclusion / interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances – [Nom de l'analyse]

Alternative 1 – conclusion pour analyse non réalisée

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt] de l'[ADN **OU** ARN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ADN circulant total **OU** ANT] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Analyse non réalisable car [Raison de non-réalisation de l'analyse]. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire : [permet de remplacer **OU** de compléter phrases types]

Alternative 2 conclusion pour *analyse réalisée*

Conclusion pour résultats avec mutation(s)

Tumeurs solides

- Présence de [d'une mutation **OU** d'un variant oncogénique **OU** d'un variant probablement oncogénique **OU** D'un Variant de signification inconnue (VSI)] [nom usuel du variant] du gène [nom du gène] conférant une [sensibilité **OU** résistance] à [classe thérapie ciblée].
- Présence [d'une mutation **OU** d'un variant oncogénique **OU** d'un variant probablement oncogénique **OU** D'un Variant de signification inconnue (VSI)] du gène [nom du gène] de valeur prédictive indéterminée de réponse à [classe thérapie ciblée].
- Présence [d'une mutation/d'un variant oncogénique **OU** d'un variant probablement oncogénique **OU** D'un Variant de signification inconnue (VSI)] du gène [nom du gène] à discuter en RCP.
- Présence [d'une mutation/d'un variant oncogénique **OU** d'un variant probablement oncogénique **OU** D'un Variant de signification inconnue (VSI)] du gène [nom du gène] de signification clinique inconnue (sans impact théranostique ou rôle diagnostique/pronostique).

Hématologie

- Présence [d'une mutation **OU** d'un variant oncogénique **OU** d'un variant probablement oncogénique **OU** D'un Variant de signification inconnue (VSI)] [Identification du variant] du gène [Identification du gène ayant une mutation identifiée].
- Présence de mutation(s)

Variant	Pathogénicité	Gène
[Identification du variant]	[De signification inconnue **OU** Pathogène-oncogénique **OU** Probablement oncogénique]	[Identification du gène ayant une mutation identifiée]

Conférant une [sensibilité **OU** résistance] à [Classe thérapie ciblée].

- Présence [d'une mutation **OU** d'un variant oncogénique **OU** d'un variant probablement oncogénique **OU** D'un Variant de signification inconnue (VSI)] [Identification du variant] du gène [Identification du gène ayant une mutation identifiée] à discuter en RCP
- Présence d'un ou plusieurs variants :

Variant	Pathogénicité	Gène
[Identification du variant]	[De signification inconnue **OU** Pathogène-oncogénique **OU** Probablement oncogénique]	[Identification du gène ayant une mutation identifiée]

Ce génotype est en faveur d'un diagnostic de [pathologie]. *Classification WHO 2022*

- Présence d'un ou plusieurs variants dans les gènes [Identification du gène ayant une mutation identifiée]. *A répéter autant de fois que de gènes ayant une mutation identifiée.*
- Ce génotype est de pronostic [favorable **OU** défavorable **OU** intermédiaire] selon le [texte libre] *(ex : ELN 2022)* dans la [pathologie]. *Classification WHO 2022*
- Aucun variant n'a été détecté dans le ou les gènes [Identification du gène ayant une mutation identifiée]. *A répéter autant de fois que de gènes ayant une mutation identifiée.*

Commun

- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- "Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres gènes analysés " *Permet de préciser au clinicien qu'aucune autre altération associée n'a été trouvée – Optionnel*
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Conclusion pour résultats sans mutation

Tumeurs solides

- Dans la limite des techniques utilisées, aucune mutation n'a été détectée parmi les gènes analysés.
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune mutation n'a été détectée dans le(s) exon(s) [liste des exons] du gène [Nom du gène]. *Se répète autant de fois que de gènes concernés (peut être mis sous forme de tableau)*
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune mutation n'a été détectée dans le(s) exon(s) [liste des exons] du gène [Nom du gène]. *Se répète autant de fois que de gènes concernés (peut être mis sous forme de tableau)*
- Étant donné(e) [la faible quantité **OU** la faible qualité **OU** la faible qualité et quantité **OU** Le faible pourcentage de cellules tumorales **OU** autre (préciser)] de l'échantillon analysé, [ce résultat est non contributif. **OU** ce résultat est rendu sous réserve]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve **OU** Ø]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]

Hématologie

- Dans la limite des techniques utilisées, aucune mutation n'a été détectée parmi les gènes analysés.
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune mutation n'a été détectée parmi les gènes analysés.
- Étant donné(e) [la faible quantité **OU** la faible qualité **OU** la faible qualité et quantité **OU** le faible pourcentage de cellules tumorales **OU** autre (préciser)] de l'échantillon analysé, [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve **OU** Ø]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]

Commun

- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- "Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres gènes analysés " *Permet de préciser au clinicien qu'aucune autre altération associée n'a été trouvée – Optionnel*
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Alternative 3 – *conclusion pour résultats non interprétables*

Mutation

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt] [de l'ADN **OU** ARN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ADN circulant total **OU** ANT] extrait du prélèvement transmis, l'analyse [de variants ponctuels et ins/del courtes] n'est pas interprétable." [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Étant donné le contrôle qualité [de la préparation des librairies **OU** de l'analyse **OU** sur la profondeur de séquençage **OU** du séquençage **OU** Autre (préciser)], l'analyse [de variants ponctuels et ins/del courtes] n'est pas interprétable." [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

2. Analyse fusions

Techniques possibles : **NGS ARN / NGS ADN / Techniques ciblées**

TITRE DE L'ANALYSE : [TEXTE LIBRE]

- N° d'ordre : [n° d'ordre] en cas de plusieurs analyses pour faire le lien avec chacune des conclusions
- Analyse N° : [Identification de l'analyse au sein du LGM]
- Prélèvement utilisé : [N° d'identification du prélèvement]
- Technique utilisée *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [NGS ARN **OU** NGS ADN **OU** Technique ciblée]
- Type d'altérations recherchées *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [Fusions]

Résultats

Alternative 1 – *Analyse non réalisée, fin du rendu d'analyse*

Analyse non réalisée

Alternative 2 – *Analyse réalisée et résultat(s) non interprétable(s)*

Affichage de phrases types suivant la situation

- Résultats non interprétables pour [Analyses/Altérations recherchées] *Dans cet exemple « Fusions »*
- Résultats non interprétables pour le(s) gène(s) : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** Texte libre]
- Résultats non interprétables pour la(es) région(s) : [Texte libre] *Précision sur la ou les régions pour lesquelles les résultats sont non interprétables*
- Résultats non interprétables pour le(s) exon(s) d(e) gène(s) : {[gène X] ([numéro(s) de(s) l'exon(s)])}
- Résultats Non Interprétables *L'ensemble des résultats de l'analyse est non interprétable*

Alternative 3 – *Sans Fusion*

Gène(s) pour lesquels aucune altération n'a été retenu : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** texte libre]

Alternative 4 – *Avec Fusion(s)*

- Coordonnées génomiques du point de jonction (ARN) : [Coordonnées génomiques du point de Jonction (ARN)]
- Coordonnées génomiques du point de cassure (ADN) : [Coordonnées génomiques du point de cassure (ADN)]

Nom du gène 1	Transcrit du gène 1	Exon du gène 1	Nom du gène 2	Transcrit du gène 2	Exon du gène 2
EX : EML4	NM_XXXXAX.Y	Ex : Exon 6a	Ex : ALK	NM_XXXXBX.Y	Ex : Exon 20

- Nombre de spanning reads : [Nombre ou taux de spannings reads supportant la fusion]
- Nombre de split reads : [Nombre ou taux de Split reads supportant la fusion]
- Phase : [conservant le cadre de lecture **OU** décalant le cadre de lecture **OU** non connu] *Si ARN*
- Fréquence de la fusion : [% de reads de la fusion]

- Census : [Oncogènes (OG) **OU** Gènes suppresseurs de tumeurs (TSG) **OU** F|Tiers 1 2]

Autre(s) résultat(s) pertinent(s)
Si utile, autres résultats existants qui influencent la conclusion : [Texte libre, **OU** items d'un ou plusieurs autres compte(s) rendu(s)]

Conclusion / interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances – [Nom de l'analyse**]**

Alternative 1 – conclusion pour *analyse non réalisée*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt **OU** la qualité et quantité **OU** le pourcentage (pour l'ADN tumoral circulant] de l'[ADN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ADN circulant total **OU** ARN **OU** ANT] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Analyse non réalisable car [Raison de non-réalisation de l'analyse]. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire : [permet de remplacer **OU** de compléter phrases types]

Alternative 2 – conclusion pour *analyse réalisée*

Conclusion pour résultats avec Fusion(s)

- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué].
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué] conférant une [Sensibilité **OU** Résistance] à [L01XC Monoclonal antibodies **OU** L01XE Protein kinase inhibitors **OU** L01XX Other antineoplastic agents].
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué] de valeur prédictive indéterminée de réponse à [L01XC Monoclonal antibodies **OU** L01XE Protein kinase inhibitors **OU** L01XX Other antineoplastic agents].
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué] à discuter en RCP.
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué], connue dans cette pathologie.
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué], de signification clinique inconnue dans cette pathologie.
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué], cette fusion est en faveur d'un diagnostic de [pathologie – classification WHO 2022 (titres de niveaux 1, 2, 3)].
- Présence d'une(de) fusion(s)

Nom du gène 1	**Exon du gène 1**	**Nom du gène 2**	**Exon du gène 2**
[nom du gène 1]	[exon impliqué du gène 1]	[nom du gène 2]	[exon du gène 2 impliqué]

Cette(ces) fusion(s) est(sont) de pronostic [Favorable **OU** Défavorable **OU** Intermédiaire] selon le [texte libre (ex : ELN 2022)] dans la [pathologie – classification WHO 2022 (titres de niveaux 1, 2, 3)].

- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres gènes analysés " *Permet de préciser au clinicien qu'aucune autre altération associée n'a été trouvée – Optionnel*
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Conclusion pour résultats sans Fusion

- Dans la limite des techniques utilisées, aucune fusion n'a été retenue
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune fusion n'a été retenue dans le(s) exon(s) [numéro de l'exon] du gène [gènes non impliqués dans un réarrangement].
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune fusion n'a été retenue dans le(s) exon(s) [numéro de l'exon] des gènes [gènes non impliqués dans un réarrangement]. *A répéter autant de fois que de gènes ayant une mutation identifiée.*
- Étant donné(e) [la faible quantité **OU** la faible qualité **OU** la faible qualité et quantité **OU** le faible pourcentage de cellules tumorales **OU** autre (préciser)] de l'échantillon analysé, [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve **OU** Ø]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Alternative 3 – *conclusion pour résultats non interprétables*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt **OU** la qualité et la quantité **OU** le pourcentage] [ADN **OU** ARN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ADN circulant total **OU** ANT] extrait du prélèvement transmis, l'analyse [de fusions] n'est pas interprétable. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Étant donné le contrôle qualité [de la préparation des librairies **OU** de l'analyse **OU** sur la profondeur de séquençage **OU** du séquençage **OU** Autre (préciser)], l'analyse [de Fusions] n'est pas interprétable." [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

3. Analyse CNV

Techniques possibles : **NGS ADN / NGS ARN / Techniques ciblées**

TITRE DE L'ANALYSE : [TEXTE LIBRE]

- N° d'ordre : [n° d'ordre] en cas de plusieurs analyses pour faire le lien avec chacune des conclusions
- Analyse N° : [Identification de l'analyse au sein du LGM]
- Prélèvement utilisé : [N° d'identification du prélèvement]
- Technique utilisée *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [NGS ADN **OU** NGS ARN **OU** Technique ciblée]
- Type d'altérations recherchées *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [CNV]

Résultats

Alternative 1 – *Analyse non réalisée, fin du rendu d'analyse*

Analyse non réalisée

Alternative 2 – *Analyse réalisée et résultat(s) non interprétable(s)*

Affichage de phrases types suivant la situation

- Résultats non interprétables pour [Analyses/Altérations recherchées] *Dans cet exemple « Fusions »*
- Résultats non interprétables pour le(s) gène(s) : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** Texte libre]
- Résultats non interprétables pour la(es) région(s) : [Texte libre] *Précision sur la ou les régions pour lesquelles les résultats sont non interprétables*
- Résultats non interprétables pour le(s) exon(s) d(e) gène(s) : {[gène X] ([numéro(s) de(s) l'exon(s)])}
- Résultats non interprétables *L'ensemble des résultats de l'analyse est non interprétable*

Alternative 3 – *Analyse réalisée, résultats pour l'analyse*

Sans CNV

○ Liste des Région(s), gène(s), exon(s) sans CNV d'intérêt retenu.

Région	Gène	Exon
Région 1	Gène 1	Exon 1
Région 2	Gène 1	Exon 2
Région N	Gène N	Exon N

○ Résultats sans CNV d'intérêt retenu

Avec CNV

Ploïdie inférée	Cellularité tumorale inférée	Chromosome	Bande	Début	Fin	Taille	Gène(s) présent(s) dans la région	Exons si gènes non complets	Nombre de copies absolu*	Nombre de copies estimées	Génotype	Ratio	Statut	Census*
			8p11.23				Ex. : *MET*	Exon 3			Ex. : LOH, 2/1, 1/0…		Jeu de valeurs	

- Commentaire : [Texte libre]

Autre(s) résultat(s) pertinent(s)
Si utile, autres résultats existants qui influencent la conclusion : [Texte libre, **OU** items d'un ou plusieurs autres compte(s) rendu(s)]

Conclusion / interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances – [Nom de l'analyse**]**

Alternative 1 – conclusion pour *analyse non réalisée*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt **OU** la qualité et quantité **OU** le pourcentage (pour l'ADN tumoral circulant] de l'[ADN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ADN circulant total **OU** Des cellules tumorales **OU** Des cellules d'intérêt] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Analyse non réalisable car [Raison de non-réalisation de l'analyse]. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire : [permet de remplacer **OU** de compléter phrases types]

Alternative 2 – *conclusion pour analyse réalisée*
Conclusion pour résultats avec CNV(s)

- Présence [probable **OU** Ø] d'une [Statut] du(es) [région(s) **OU** gène(s) **OU** exon(s) identifié(e)(s)] *La phrase se répète autant que nécessaire*
- Présence [probable **OU** Ø] d'une [Statut] du(es) [[région(s) **OU** gène(s) **OU** exon(s) identifié(e)(s)] conférant une [sensibilité **OU** résistance] à [Classe thérapie ciblée]. [A confirmer avec une autre technique **OU** Ø] *La phrase se répète autant que nécessaire*
- Présence [probable **OU** Ø] d'une [Statut] du(es) [[région(s) **OU** gène(s) **OU** exon(s) identifié(e)(s)] de valeur prédictive indéterminée à discuter en RCP. [A confirmer avec une autre technique **OU** Ø] *La phrase se répète autant que nécessaire*
- Profil [pas **OU** peu **OU** Ø **OU** très **OU** autre(précisez)] remanié (valeur de l'instabilité génomique : [Saisie manuelle (Nombre)])
- Profil évocateur de [caryotype complexe **OU** texte libre]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres région(s), gène(s), exon(s) analysés" *Permet de préciser au clinicien qu'aucune autre altération associée n'a été trouvée – Optionnel*
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Conclusion pour résultats sans CNV

- Dans la limite des techniques utilisées, absence d'altération du nombre de copies des gènes [gènes dont le nombre de copies est normal].
- Dans la limite des techniques utilisées, absence d'altération du nombre de copies des gènes [gènes dont le nombre de copies est normal]. Étant donné(e) [la faible quantité **OU** la faible qualité **OU** la faible qualité et quantité **OU** le faible pourcentage de cellules tumorales **OU**

autre (préciser)] de l'échantillon analysé, [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]

- [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve **OU** Ø]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Alternative 3 – *conclusion pour résultats non interprétables*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt] [ADN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ADN circulant total **OU** Des cellules tumorales **OU** Des cellules d'intérêt] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas interprétable." [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Étant donné le contrôle qualité [de la préparation des librairies **OU** de l'analyse **OU** sur la profondeur de séquençage **OU** du séquençage **OU** Autre (préciser)], l'analyse [de CNV] n'est pas interprétable." [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

4. Analyse statut microsatellitaire

Techniques possibles : **NGS ADN / Techniques ciblées**

TITRE DE L'ANALYSE : [TEXTE LIBRE]

- N° d'ordre : [n° d'ordre] *en cas de plusieurs analyses pour faire le lien avec chacune des conclusions*
- Analyse N° : [Identification de l'analyse au sein du LGM]
- Prélèvement utilisé : [N° d'identification du prélèvement]
- Technique utilisée *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [NGS ADN **OU** Technique ciblée]
- Type d'altérations recherchées *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [Statut microsatellitaire]

Résultats

Alternative 1 – *Analyse non réalisée, fin du rendu d'analyse*

Analyse non réalisée

Alternative 2 – *Analyse réalisée et résultat(s) non interprétable(s)*

Affichage de phrases types suivant la situation

- Résultats non interprétables pour [Analyses/Altérations recherchées] *Dans cet exemple « Fusions »*
- Résultats non interprétables pour le(s) gène(s) : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** Texte libre]
- Résultats non interprétables pour la(es) région(s) : [Texte libre] *Précision sur la ou les régions pour lesquelles les résultats sont non interprétables*
- Résultats non interprétables pour les marqueurs : [Liste des marqueurs]
- Résultats Non Interprétables *L'ensemble des résultats de l'analyse est non interprétable*

Alternative 3 – *Analyse réalisée, résultats pour l'analyse du statut microsatellitaire*

Marqueur	Résultat marqueur
Marqueur 1	[Stable **OU** Instable **OU** Non conclusif **OU** Polymorphe]
Marqueur 2	[Stable **OU** Instable **OU** Non conclusif **OU** Polymorphe]
Marqueur N	[Stable **OU** Instable **OU** Non conclusif **OU** Polymorphe]

- Comparaison avec du tissu non tumoral : [Oui **OU** Non]
- Nombre de marqueurs instables : [Nombre]
- Pourcentage d'instabilité : [%]
- Résultat de stabilité des microsatellites : [MSI (instabilité des microsatellites) **OU** MSS (stabilité des microsatellites)]

Autre(s) résultat(s) pertinent(s)
Si utile, autres résultats existants qui influencent la conclusion : [Texte libre, **OU** items d'un ou plusieurs autres compte(s) rendu(s)]

Conclusion / interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances – [Nom de l'analyse**]**

Alternative 1 – conclusion pour *analyse non réalisée*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt **OU** la qualité et quantité] de l'[ADN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ADN circulant total **OU** ARN **OU** ANT] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. Un nouveau prélèvement serait nécessaire.
- Analyse non réalisable car matériel épuisé. Un nouveau prélèvement serait nécessaire.
- Commentaire : [permet de remplacer **OU** de compléter phrases types]

Alternative 2 conclusion pour *analyse réalisée*
Conclusion pour résultats avec Statut MSI

- Phénotype avec instabilité des microsatellites (MSI) en biologie moléculaire. En fonction de la localisation tumorale, de l'âge du patient et de l'historique familial, envisager une consultation d'oncogénétique pour rechercher un syndrome de Lynch.
  Commentaire : Une conclusion combinée prenant en compte les résultats des statut microsatellitaire / MMR-IHC / méthylation du promoteur de MLH1 / mutation V600E de BRAF peut être réalisée.
- Commentaire : [Permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique ou de compléter la phrase type]

Conclusion pour résultats avec Statut MSS

- Phénotype avec microsatellites stables (MSS) en biologie moléculaire.
  Commentaire : Une conclusion combinée prenant en compte les résultats des statut microsatellitaire / MMR-IHC / méthylation du promoteur de MLH1 / mutation V600E de BRAF peut être réalisée.
- Dans la limite des techniques utilisées, le phénotype des microsatellites est stable (MSS) en biologie moléculaire. Étant donné(e) [la faible quantité **OU** la faible qualité **OU** la faible qualité et quantité **OU** le faible pourcentage de cellules tumorales **OU** autre (préciser)] de l'échantillon analysé, [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve. **OU** Ø]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- Commentaire : [Permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique ou de compléter la phrase type]

Alternative 3 – *conclusion pour résultats non interprétables*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** la qualité et la quantité **OU** le pourcentage de cellules d'intérêt] [de l'ADN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ADN circulant total **OU** de l'ARN

OU de l'ANT] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas interprétable. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]

- Étant donné le contrôle qualité [de la préparation des librairies **OU** de l'analyse **OU** sur la profondeur de séquençage **OU** du séquençage **OU** Autre (préciser)], l'analyse [de statut microsatellitaire] n'est pas interprétable." [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

5. Analyse méthylation

Techniques possibles : **Méthylation**

TITRE DE L'ANALYSE : [TEXTE LIBRE]

- N° d'ordre : [n° d'ordre] en cas de plusieurs analyses pour faire le lien avec chacune des conclusions
- Analyse N° : [Identification de l'analyse au sein du LGM]
- Prélèvement utilisé : [N° d'identification du prélèvement]
- Technique utilisée *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [Recherche de méthylation]
- Type d'altérations recherchées *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [Taux de méthylation]

Résultats

Alternative 1 – *Analyse non réalisée, fin du rendu d'analyse*

Analyse non réalisée

Alternative 2 – *Analyse réalisée et résultat(s) non interprétable(s)*

Affichage de 1 à 4 phrases types suivant la situation

- Résultats non interprétables pour [Analyses/Altérations recherchées] *Dans cet exemple « Fusions »*
- Résultats non interprétables pour le promoteur du gène : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** Texte libre]
- Résultats Non Interprétables *L'ensemble des résultats de l'analyse est non interprétable*

Alternative 3 – *Analyse réalisée, résultats pour la recherche de méthylation(s)*

- Promoteur du gène : [Terminologie HGNC]
- N° de l'ilot CpG /position génomique : [Numéro]
- Taux de méthylation de l'ilot CpG N° **[N° de l'ilot CpG /position génomique]** : [Taux]
- Statut : [Promoteur non méthylé **OU** Promoteur de non méthylé à faiblement méthylé **OU** Promoteur faiblement méthylé **OU** Promoteur de faiblement méthylé à méthylé **OU** Promoteur méthylé]

Autre(s) résultat(s) pertinent(s)

Si utile, autres résultats existants qui influencent la conclusion : [Texte libre, **OU** items d'un ou plusieurs autres compte(s) rendu(s)]

Conclusion / interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances – [Nom de l'analyse**]**

Alternative 1 – conclusion pour *analyse non réalisée*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt **OU** la qualité et quantité] de l'[ADN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ADN circulant total] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. Un nouveau prélèvement serait nécessaire.
- Analyse non réalisable car matériel épuisé. Un nouveau prélèvement serait nécessaire.
- Commentaire : [permet de remplacer **OU** de compléter phrases types]

Alternative 2 – *conclusion pour résultats avec Méthylation*

À visée théranostique (par exemple pour une recherche de méthylation du promoteur de MGMT) :

- Promoteur du gène [HUGO - HGNC **OU** texte libre] [fortement **OU** faiblement **OU** Ø] méthylé, conférant une [sensibilité **OU** résistance] à [L01XC Monoclonal antibodies **OU** L01XE Protein **OU** L01XX Other antineoplastic agents **OU** L01AX Autres Agents Alkylants].
- Promoteur du gène [HUGO - HGNC **OU** texte libre] [fortement **OU** faiblement **OU** Ø] méthylé, de valeur prédictive indéterminée de réponse à [L01XC Monoclonal antibodies **OU** L01XE Protein **OU** L01XX Other antineoplastic agents **OU** L01AX Autres Agents Alkylants].
- Promoteur du gène [HUGO - HGNC **OU** texte libre] [fortement **OU** faiblement **OU** Ø] méthylé à discuter en RCP

À visée diagnostique (par exemple pour une recherche de méthylation du promoteur de MLH1) :

- Promoteur du gène *MLH1* méthylé, en faveur d'une origine sporadique de l'instabilité microsatellitaire*.
- Présence d'une hyperméthylation du promoteur du gène *MLH1*, compatible avec une tumeur sporadique. A confronter avec l'étude des microsatellites et de l'IHC des gènes MMR*.
- Tumeur instable avec perte d'expression des protéines MLH1 et PMS2, associée à l'hyperméthylation du promoteur du gène *MLH1* et la mutation p.V600E du gène *BRAF*. Ces résultats sont en faveur d'une tumeur MSI d'origine sporadique*.
- Tumeur instable avec perte d'expression des protéines MLH1 et PMS2, associée à l'hyperméthylation du promoteur du gène *MLH1*. Pour ce type tumoral, une consultation d'oncogénétique est recommandée*.
- Tumeur instable avec perte d'expression des protéines MLH1 et PMS2, associée à l'hyperméthylation du promoteur du gène *MLH1*. Pour ce type tumoral, une consultation d'oncogénétique n'est pas recommandée sauf contexte personnel ou familial évocateur d'un syndrome de Lynch*.

* Référence : Évaluation du statut MMR tumoral/synthèse, Collection Recommandations et référentiels, Institut national du cancer, novembre 2021. Disponible sur cancer.fr.

- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Conclusion pour *résultats sans méthylation*

- Dans la limite des techniques utilisées, aucune hyperméthylation n'a été détectée dans les régions régulatrices du gène [HUGO - HGNC **OU** texte libre].
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune hyperméthylation n'a été détectée dans les régions régulatrices du gène [HUGO - HGNC **OU** texte libre]. Étant donné(e) [la faible quantité **OU** la faible qualité **OU** la faible qualité et quantité **OU** le faible pourcentage de cellules tumorales **OU** autre (préciser)] de l'échantillon analysé, [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]

- [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve. **OU** Ø] [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- Absence d'hyperméthylation du promoteur du gène *MLH1*, compatible avec un syndrome de Lynch. À confronter avec l'étude des microsatellites et de l'IHC des gènes MMR. *
- Tumeur instable avec perte d'expression des protéines MLH1 et PMS2, sans hyperméthylation du promoteur du gène *MLH1*. Ces résultats sont en faveur d'un syndrome de Lynch. Une consultation d'oncogénétique est recommandée. *

* Référence : Évaluation du statut MMR tumoral/synthèse, Collection Recommandations et référentiels, Institut national du cancer, novembre 2021. Disponible sur cancer.fr.

- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Alternative 3 – *conclusion pour résultats non interprétables*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** la qualité et la quantité **OU** le pourcentage de cellules d'intérêt] [de l'ADN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ADN circulant total] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas interprétable. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Étant donné le contrôle qualité, l'analyse n'est pas interprétable. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

6. Autre analyse

Nommage de l'analyse par ajout au jeu de valeur national d'un élément différent de « Mutation », « Fusion », « CNV », « statut microsatellitaire », « Méthylation »

Techniques possibles : **NGS ADN / NGS ARN / Techniques ciblées / Méthylation** *Un ajout de technique au jeu de valeur national est possible*

TITRE DE L'ANALYSE : [TEXTE LIBRE]
• N° d'ordre : [n° d'ordre] en cas de plusieurs analyses pour faire le lien avec chacune des conclusions • Analyse N° : [Identification de l'analyse au sein du LGM] • Prélèvement utilisé : [N° d'identification du prélèvement] • Technique utilisée *Selon le jeu de valeurs en vigueur* : [Nouvelle Valeur ajoutée au jeu de Valeurs] • Type d'altérations recherchées *Selon le jeu de valeurs en vigueur* : [Nouvelle Valeur ajoutée au jeu de Valeurs]
Résultats **Alternative 1 – *Analyse non réalisée, fin du rendu d'analyse*** Analyse non réalisée **Alternative 2 – *Analyse réalisée et résultat(s) non interprétable(s)*** • Résultat : [Zone de texte permet de préciser la cause de non-interprétation des résultats] **Alternative 3 – *Analyse réalisée, résultats*** • Résultat : [Zone de texte permettant de préciser les résultats. Si des champs sont identiques à ceux d'autres analyses, reprendre le libellé entouré de doubles crochets Ex. : {{Libellé du champ}}]
Autre(s) résultat(s) pertinent(s) Si utile, autres résultats existants qui influencent la conclusion : [Texte libre, **OU** items d'un ou plusieurs autres compte(s) rendu(s)]
Conclusion / interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances • **Alternative 1 – conclusion** Commentaire général : [Zone de texte permettant d'écrire la conclusion]

CONCLUSION

CONCLUSION GÉNÉRALE
Texte libre de conclusion générale ET/OU conclusions par examen concatenees.

Conclusion concaténée : [Chaque conclusion, par examen]
Conclusion libre : [texte libre]

MÉTHODE

MÉTHODE(S)
Commentaires :
- il n'est pas obligatoire de lister les gènes/régions analysées pour les analyses de génome/transcriptome entier
- la zone se répète autant que nécessaire :

- *Une méthode peut être commune à plusieurs types d'altérations recherchées lorsqu'elles ont en commun le même type d'acide nucléique (ADN | ARN)*
- *Pour chaque analyse réalisée avec une méthode, les logiciels ou pipelines seront précisés*

Titre de la méthode : [NGS ADN **OU** NGS ARN **OU** RECHECHE DE MÉTHYLATION **OU** TECHNIQUE(S) CIBLÉES] : [Texte libre]

Type d'altérations recherchées *Selon le jeu de valeurs en vigueur*, actuellement : [Variants ponctuels et ins/del courtes **ET/OU** CNV **ET/OU** Fusions **ET/OU** Taux de méthylation **ET/OU** Statut microsatellitaire]

N° d'analyse(s) : [Identification de l'analyse au sein du LGM]

- Analyse réalisée à partir du matériel tumoral : [Matériel étudié], après [Méthode **de préparation**] de l'échantillon conservé
- Méthode d'extraction de [Acide nucléique étudié] : [texte libre]
- Méthode d'analyse : [texte libre] *précision si nécessaire, champ non obligatoire*
- Séquenceur utilisé : [texte libre]
- Le seuil de détection de la technique utilisée est de [valeur de la sensibilité] [de cellules tumorales **OU** de cellules d'intérêt **OU** (fraction allélique des variants) **OU** Autre (préciser)]
- Limite de sensibilité de l'analyse : [valeur de sensibilité limite] % de cellules tumorales ou de cellules d'intérêt *Texte de précision obligatoire pour toute analyse de type CNV, non applicable pour les autres types d'analyses.*
- Profondeur minimale : [texte libre] *Obligatoire pour variants ponctuels et ins/del courtes, CNV et statut microsatellitaire par NGS*
- Nombre de Read minimal qui supporte l'évènement [Nombre] *Uniquement pour les fusions, non obligatoire*
- Nombre de Read minimal total pour un échantillon [Nombre] *Uniquement pour les fusions, non obligatoire*
- Version du génome de référence utilisé : [texte libre] *Obligatoire pour variants ponctuels et ins/del courtes, Fusions, CNV et Statut microsatellitaire par NGS*
- Liste des régions d'intérêt analysées :
- Liste des régions d'intérêts analysées *Obligatoire pour variants ponctuels et ins/del courtes, Fusions, CNV et statut microsatellitaire par NGS, sauf pour analyse de génome /transcriptome entier)*

- Niveau de couverture des [Exons **OU** microsatellites analysés] : [texte libre]
- Nom et version du [Pipeline **OU** Logiciel **OU** Outils] : [texte libre] ([variants ponctuels et ins/del courtes **ET/OU** CNV **ET/OU** Fusions **ET/OU** Taux de méthylation **ET/OU** Statut microsatellitaire]) *Obligatoire sauf pour le statut MMR par PCR, à répéter pour chaque type d'altération recherché*
- Outil ou méthode de classification de pathogénicité [texte libre 9]
- Commentaire : [Permet de compléter ou de remplacer les éléments de méthode]

STATUT DU COMPTE RENDU

STATUT DU COMPTE RENDU
Statut : [En Cours **OU** Complété **OU** Validé] **Fait à :** [Lieu] **Fait le :** [Date] **Fait par :** [Signataire]

ANNEXES – LISTE DES JEUX DE VALEURS DU MODÈLE MÉTIER COMPLET

1. Listes de valeurs : techniques et analyses/altérations recherchées

Analyses/Altérations recherchées

- Mutation (et Del/Ins courtes)
- CNV
- Statut microsatellitaire
- Fusion
- Taux de méthylation

Techniques

- NGS ADN
- NGS ARN
- Recherche de méthylation
- Technique(s) Ciblée(s)

2. Listes de valeurs : renseignements anatomocytopathologiques

Méthode de prélèvement

TYPE DE PRÉLÈVEMENT	MÉTHODES DE PRÉLÈVEMENT
Prélèvement tissulaire pour analyse tumorale – Tumeur solide	• Aspiration • Biopsie chirurgicale • Liquide spontanément émis ou ponction (épanchement, urine LCR, kyste, bulle) • Ponction, biopsie/ microbiopsie et biopsie instrumentale (tout type) • Cytoponction guidée par imagerie • Cytoponction non guidée par imagerie • Frottis par raclage, brossage ou écouvillonnage • Pièce opératoire (tout type)
Prélèvement pour analyse tumorale – Hématologie	• Aspiration • Biopsie chirurgicale • Liquide spontanément émis ou ponction (épanchement, urine LCR, kyste, bulle) • Ponction, biopsie et biopsie instrumentale (tout type) • Cytoponction non guidée par imagerie
Biopsie liquide pour analyse tumorale – Tumeur solide – lymphome	• Aspiration • Liquide spontanément émis ou ponction (épanchement, urine LCR, kyste, bulle) • Ponction, biopsie et biopsie instrumentale (tout type)
Prélèvement constitutionnel pour analyse tumorale – PFMG – Tumeur solide et Hématologie	• Ponction • Biopsie • Frottis buccal • Autre (préciser)

Site de prélèvement

TYPE DE PRÉLÈVEMENT	SITE DE PRÉLÈVEMENT
Prélèvement tissulaire pour analyse tumorale – Tumeur solide	CIM-O topographie
Prélèvement pour analyse tumorale – Hématologie	• Liste limitée issue de CIM-O topographie : • Sang • Moelle • Ganglions • Autre (spécifier)
Biopsie liquide pour analyse tumorale – Tumeur solide – lymphome	• Sang • Urine • Liquides pleuraux • Liquides péritonéaux • Liquides péricardiques • Liquide céphalo-rachidien • Ponctions thyroïdiennes • Ascite • Autre (spécifier)
Prélèvement constitutionnel pour analyse tumorale – PFMG – Tumeur solide et Hématologie	• Sang • Moelle • Biopsie de peau • Bulbe capillaire • Salive • Fibroblastes • Tissus • Autre (spécifier)

Conditionnement du prélèvement

TYPE DE PRÉLÈVEMENT	CONDITIONNEMENT DU PRÉLÈVEMENT
Prélèvement tissulaire pour analyse tumorale – Tumeur solide	• Cytologie par étalement • Histologie et cytologie par inclusion • Matériel congelé – tissuthèque • Autre technique (Imagerie, radiologie, échographie, tomodensitométrie, IRM…)
Prélèvement pour analyse tumorale – Hématologie	• FFPE (Formalin-fixed paraffin-embedded) • Comparaison du tissu congelé • EDTA (éthylènediaminetétracétique) • Autre (spécifier)
Biopsie liquide pour analyse tumorale – Tumeur solide – lymphome	• EDTA (éthylènediaminetétracétique) • Strek • Roche • Autre (spécifier)

TYPE DE PRÉLÈVEMENT	CONDITIONNEMENT DU PRÉLÈVEMENT
Prélèvement constitutionnel pour analyse tumorale – PFMG – Tumeur solide et Hématologie	• ADN déjà extrait • Comparaison du tissu congelés • FFPE (Formalin-fixed paraffin-embedded)

Nature du matériel reçu

TYPE DE PRÉLÈVEMENT	NATURE DU MATÉRIEL REÇU
Prélèvement tissulaire pour analyse tumorale – Tumeur solide	• MED-310 Bloc tissulaire paraffiné • MED-311 Lame • MED-312 Copeaux • MED-313 Punch • MED-314 Tissu congelé • MED-315 ADN • MED-316 ARN • GEN-097 Autre (préciser)
Prélèvement pour analyse tumorale – Hématologie	• ADN • ARN • ADN complémentaire • ANT • Sang • Moelle • Ganglions • Plasma • Surnageant • Culot cellulaire (après centrifugation) • Centrifugation par gradient de densité (ficoll) • Tri cellulaire (immuno-magnétique ou cytométrie de flux) • Autre (préciser)
Biopsie liquide pour analyse tumorale – Tumeur solide – lymphome	• ADN • ARN • Ascite • Liquide céphalo-rachidien • Liquides péricardiques • Liquides péritonéaux • Liquides pleuraux • Ponctions thyroïdiennes • Sang • Urine • Autre (préciser)
Prélèvement constitutionnel pour analyse tumorale – PFMG – Tumeur solide et Hématologie	• ADN • ADN complémentaire • ARN • ANT • Sang • Moelle • Biopsie de peau

TYPE DE PRÉLÈVEMENT	NATURE DU MATÉRIEL REÇU
	• Bulbe capillaire • Salive • Fibroblastes • Tissus • Autre (préciser)

Qualification du prélèvement : catégorie de pourcentages de cellules tumorales pour prélèvement tumeur solide

CODE	LIBELLÉ
	Pourcentage (%)
	Valeur épuisée
	< 10 %
	10-20 %
	20-30 %
	30-50 %
	50-80 %
	> 80 %
	Intervalle personnalisé

3. Listes de valeurs : résultats et conclusions/interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances

Raison de non-réalisation de l'analyse

TYPE D'ANALYSES	RAISON DE NON-RÉALISATION DE L'ANALYSE
Variants ponctuels et ins/del courtes	• Hémodilution qui ne permet pas de lancer l'analyse • Absence d'évolution cytologique • Quantité de cellules insuffisante • Pourcentage de cellules anormales insuffisant • Volume de prélèvement liquide insuffisant • Quantité totale de cellules insuffisante • Délai d'acheminement de l'échantillon dépassé • Fixateur non adapté (préciser) • Tissu nécrosé • Matériel épuisé • Autre (préciser)
Fusions	• Hémodilution qui ne permet pas de lancer l'analyse • Absence d'évolution cytologique • Quantité totale de cellules insuffisante • Pourcentage de cellules anormales insuffisant • Volume de prélèvement liquide insuffisant • Quantité totale de cellules insuffisante • Délai d'acheminement de l'échantillon dépassé • Fixateur non adapté (préciser)

TYPE D'ANALYSES	RAISON DE NON-RÉALISATION DE L'ANALYSE
	• Tissu nécrosé • Matériel épuisé • Autre (préciser)
CNV	• Pourcentage de cellules tumorales trop faible • Hémodilution qui ne permet pas de lancer l'analyse • Absence d'évolution cytologique • Quantité totale de cellules insuffisante • Infiltration tumorale de cellules pathologiques insuffisante • Volume de prélèvement liquide insuffisant • Délai d'acheminement de l'échantillon dépassé • Fixateur non adapté (préciser) • Tissu nécrosé • Matériel épuisé • Autre (préciser)
Méthylation	Matériel épuisé
Statut microsatellitaire	Matériel épuisé

Classe thérapie ciblée (classification ATC)

JDV_ClasseTherapie-CISIS ayant des valeurs issues de la classification ATC :

Liste de toutes les sous-catégories de 'Antineaplastic and immunomodulating agents (L)'

Statut (conclusion pour résultat avec CNV)

STATUT DE LA RÉGION, DU(ES) GÈNE(S) OU DES EXONS DU(ES) GÈNE(S) (SI DÉLÉTION PARTIELLE, NOTER LES EXONS DÉLÉTÉS)
• Perte • Délétion • Délétion mono-allélique • Délétion biallélique • Délétion intra génique • Délétion homozygote • Délétion hémizygote (si un seul allèle constitutionnel) • Délétion hétérozygote • Délétion partielle (préciser les exons délétés) • Perte d'hétérozygotie (LOH) • Gain • Amplification • Duplication • Duplication en tandem • Duplication intra génique • Duplication partielle • Isodisomie • Disomie uniparentale (UPD) • CN-LOH (copy neutral LOH) • Trisomie • Monosomie • Tétrasomie • Autre (préciser)

4. Listes de valeurs : méthodes

Matériel étudié

(Basé sur JDV_NatureMaterielEtudie-CISIS) : Nature du matériel étudié ou Texte libre si « Autre (préciser) »

CODE	LIBELLÉ
MED-315	ADN
MED-316	ARN
XXX-XXX	ANT (acide nucléique total)
XXX-XXX	ADN tumoral circulant
XXX-XXX	ADN circulant total
GEN-097	Autre (préciser)

Méthode de préparation

(Basé sur JDV_MethodePreparationEchantillon-CISIS) : Méthode (valeurs spécifiques) ou Texte libre si « Autre (préciser) »

CODE	LIBELLÉ
MED-302	macro dissection de la zone d'intérêt
MED-303	punch du bloc tumoral
MED-304	production de copeaux de paraffines à partir du bloc tumoral
MED-305	traitement de lames de cytologie
XXX-XXX	RT-PCR
XXX-XXX	Centrifugation
XXX-XXX	Centrifugation par gradient de densité (ficoll)
XXX-XXX	Tri cellulaire (immuno-magnétique ou cytométrie de flux)
XXX-XXX	Microdissection laser
XXX-XXX	Autre (préciser)

Liste des régions d'intérêts analysées

VARIANTS PONCTUELS ET INS/DEL COURTES	FUSIONS	CNV	MÉTHYLA-TIONS	STATUT MICROSATELLITAIRE PAR NGS	STATUT MICRO-SATELLITAIRE PAR TECHNIQUE CIBLÉE
OBLIGATOIRE	**OBLIGATOIRE** sauf pour non ciblé ou très grands panels	**OBLIGATOIRE**	**OBLIGATOIRE**	**OBLIGATOIRE**	**OBLIGATOIRE**
Liste des gènes et exons analysés :	**Liste des gènes et exons analysés et leur séquence/transcrit de référence :**	**Liste des gènes et exons analysés** *ne pas faire la liste d'exons pour les gènes analysés en entier*	**Liste des gènes dont les promoteurs sont analysés :**	**Liste des microsatellites / marqueurs analysés :**	**Liste des microsatellites / marqueurs analysés :**
[gène X]	[gène X]	[gène X]	[gène X]	[gène X]	[Microsatellite] ou [gène X]
[séquence de référence]	**[séquence/ transcrit de référence]**	**[séquence/ transcrit de référence]**	**NON APPLICABLE**	**[séquence de référence]**	**[séquence de référence] (non obligatoire)**
[numéro(s) de(s) l'exon(s)]	**[numéro(s) de(s) l'exon(s)]**	**[numéro(s) de(s) l'exon(s)]**	**NON APPLICABLE**	**[numéro(s) de(s) l'exon(s)]**	**[numéro(s) de(s) l'exon(s)] ou [nom(s) du(es) microsatellite(s)]**

Précision sur la nature de la valeur de la sensibilité

TYPE D'ANALYSES	TYPES DE CANCER	VALEUR PRISE EN COMPTE POUR LA SENSIBILITÉ DE L'ANALYSE
Variants ponctuels et ins/del courtes	**Tumeurs solides**	La sensibilité est représentée par le pourcentage de cellules tumorales
	Hématologie	La sensibilité est représentée par la fréquence allélique
Fusions		Texte libre
CNV		La sensibilité est représentée par le seuil du nombre de copies à partir duquel l'amplification ou la délétion est détectée
Méthylation		La sensibilité est représentée par le pourcentage de méthylation du promoteur
Statut microsatellitaire		La sensibilité est représentée par le pourcentage de cellules tumorales

Acide nucléique étudié

ACIDE NUCLÉIQUE
ADN génomique tumoral
ADN
ARN
ANT
Autre (préciser)

Précision sur la [catégorie de la sensibilité]

- Le pourcentage de cellules tumorales
- Le pourcentage de cellules d'intérêt
- La fraction allélique des variants
- Autre (préciser)

CR-GM : MODÈLE MÉTIER HÉMOPATHIES MALIGNES

RENSEIGNEMENTS MÉDICO-ADMINISTRATIFS

RENSEIGNEMENTS MÉDICO-ADMINISTRATIFS

IDENTIFICATION DU LABORATOIRE : [Nom du laboratoire de génétique moléculaire (LGM) en charge des analyses]

Titre de l'examen : [Description d'(es) objectif(s) d'(es) analyses demandées]
- Examen N° : [Identification de l'examen au sein du LGM]

Patient

- Nom : [Nom d'usage] Prénom(s) : [Prénom(s)] Nom de naissance : [Nom de famille]
- Né(e) le : [Année à minima, AAA/MM/JJ] Sexe : [F/M/U]

Prescription

- Prescrit par : [Nom, prénom et coordonnées du prescripteur] le : [Date de la prescription]
- Visée(s) de l'examen : [diagnostique / thérapeutique / pronostique / autre]
- Pathologie ou Hypothèse diagnostique : [WHO 2022]
- Motif de la demande d'examen : [Texte libre] *Précise le contexte clinique de la demande d'analyse(s) par le prescripteur*

Destinataire(s)

- **Médecin clinicien :** [Nom, coordonnées] Autre(s) destinataire(s) : [Nom, coordonnées]
- **Établissement de prise en charge du patient :** [FINESS]
- **Numéro de séjour :** [Texte libre] *N° de dossier, de séjour, etc. interne au LGM*
- **Liste d'actes ayant fait l'objet d'une facturation :** [Texte libre] *Optionnel*

PRÉLÈVEMENT(S)

PRÉLÈVEMENT(S) : INFORMATIONS SUR LE(S) PRÉLÈVEMENT(S) ET LEUR(S) RENSEIGNEMENTS D'ANATOMIE ET DE CYTOLOGIE PATHOLOGIQUES
s'il y a plusieurs prélèvements cette rubrique apparait plusieurs fois

- Identifiant du prélèvement : [Texte libre]
- Référence dans le site de prélèvement : [N° d'identification du prélèvement dans le laboratoire de pathologie d'origine]
- Préleveur : [Nom, coordonnées]
- Datant du : [Date de prélèvement], [heure] *Heure requise si biopsie liquide*
- Reçu le [Date de réception du prélèvement dans le LGM]
- Date de la demande d'analyse : [Date] *Si différente de la date de réception du prélèvement*
- Délai de réception de l'échantillon : [Délai de réception par le laboratoire qui va effectuer l'analyse] *(obligatoire pour biopsies liquides, non obligatoire pour les autres prélèvements)*

Renseignements d'anatomie et de cytologie pathologiques

- Nature du prélèvement : [Tumoral OU Non Tumoral OU Autre (Préciser)]
- Méthode de prélèvement : [Aspiration **OU** Biopsie chirurgicale **OU** Liquide spontanément émis ou ponction (épanchement, urine LCR, kyste, bulle) **OU** Ponction, biopsie et biopsie instrumentale (tout type) **OU** cytoponction non guidée par imagerie]
- Site de prélèvement : [Sang **OU** Moelle **OU** Ganglions **OU** Autre (préciser)] et Latéralité si requise : [CIM O]

- Analyse tissu sain : [Seul **OU** comparaison avec du tissu tumoral **OU** non applicable] *Sauf lymphome*
- Conditionnement : [FFPE (Formalin-fixed paraffin-embedded) **OU** Comparaison du tissu congelé **OU** EDTA (éthylènediaminetétracétique) **OU** Autre (spécifier]

- Nature du matériel reçu : [ADN **OU** ADN complémentaire **OU** ANT **OU** ARN **OU** Centrifugation par gradient de densité (ficoll) **OU** Culot cellulaire (après centrifugation) **OU** Ganglions **OU** Moelle **OU** Plasma **OU** Sang **OU** Surnageant **OU** Tri cellulaire (immuno-magnétique ou cytométrie de flux) **OU** Autre (préciser)]

Qualification du prélèvement

- Qualification réalisée par le Dr : [Nom, coordonnées (Responsable du diagnostic ou médecin du LGM)]
- Pourcentage de cellules d'intérêt : [%] de cellules d'intérêt [blastes / cellules lymphoïdes / autre (Préciser)]

ANALYSES

1. Analyse variants ponctuels et ins/del courtes

Techniques possibles : NGS ADN / NGS ARN / Techniques ciblées

TITRE DE L'ANALYSE : [TEXTE LIBRE]

- N° d'ordre : [n° d'ordre] en cas de plusieurs analyses pour faire le lien avec chacune des conclusions
- Analyse N° : [Identification de l'analyse au sein du LGM]
- Prélèvement utilisé : [N° d'identification du prélèvement]
- Technique utilisée *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [NGS ADN **OU** NGS ARN **OU** Technique ciblée]
- Type d'altérations recherchées *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [Variants ponctuels et ins/del courtes **ET/OU** Del/Ins courtes]

Résultats

Alternative 1 – *Analyse non réalisée, fin du rendu d'analyse*
Analyse non réalisée

Alternative 2 – *Analyse réalisée et résultat(s) non interprétable(s)*
Affichage de phrases types suivant la situation

- Résultats non interprétables pour [Analyses/Altérations recherchées] *Dans cet exemple « variants ponctuels et ins/del courtes »*
- Résultats non interprétables pour le(s) gène(s) : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** Texte libre]
- Résultats non interprétables pour la(es) région(s) : [Texte libre] *Précision sur la ou les régions pour lesquelles les résultats sont non interprétables*
- Résultats non interprétables pour le(s) exon(s) d(e) gène(s) : {[gène X] ([numéro(s) de(s) l'exon(s)])}
- Résultats non interprétables *L'ensemble des résultats de l'analyse est non interprétable*

Alternative 3 – *Analyse réalisée, résultats pour l'analyse*
Sans mutation

- Gène(s) pour lesquels aucune altération n'a été retenu : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** Texte libre]

Avec mutation(s)

Gène	Séquence de référence	Variant	Altération protéique	Profondeur au locus	Read alternatif	FAV	Pathogénicité du variant
Ex. : EGFR	*NM_005228.3*	*c.2573T>G*	*p.Leu858Arg*				*EX. : classe 5*

Autre(s) résultat(s) pertinent(s)
Si utile, autres résultats existants qui influencent la conclusion : [Texte libre, **OU** items d'un ou plusieurs autres compte(s) rendu(s)]

Conclusion / interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances – [Nom de l'analyse]

Alternative 1 – conclusion pour *analyse non réalisée*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt] de l'[ADN **OU** ARN **OU** ADNc **OU** ANT] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Analyse non réalisable car [Raison de non-réalisation de l'analyse]. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire : [permet de remplacer **OU** de compléter phrases types]

Alternative 2 conclusion pour *analyse réalisée*

Conclusion pour résultats avec mutation(s)

- Présence [d'une mutation **OU** d'un variant oncogénique **OU** d'un variant probablement oncogénique **OU** D'un Variant de signification inconnue (VSI)] [Identification du variant] du gène [Identification du gène ayant une mutation identifiée].
- Présence de mutation(s)

Variant	Pathogénicité	Gène
[Identification du variant]	[De signification inconnue **OU** Pathogène-oncogénique **OU** Probablement oncogénique]	[Identification du gène ayant une mutation identifiée]

Conférant une [sensibilité **OU** résistance] à [Classe thérapie ciblée]

- Présence [d'une mutation **OU** d'un variant oncogénique **OU** d'un variant probablement oncogénique **OU** D'un Variant de signification inconnue (VSI)] [Identification du variant] du gène [Identification du gène ayant une mutation identifiée] à discuter en RCP
- Présence d'un ou plusieurs variants :

Variant	Pathogénicité	Gène
[Identification du variant]	[De signification inconnue **OU** Pathogène-oncogénique **OU** Probablement oncogénique]	[Identification du gène ayant une mutation identifiée]

Ce génotype est en faveur d'un diagnostic de [pathologie]. *Classification WHO 2022*

- Présence d'un ou plusieurs variants dans les gènes [Identification du gène ayant une mutation identifiée]. *À répéter autant de fois que de gènes ayant une mutation identifiée.*
- Ce génotype est de pronostic [favorable **OU** défavorable **OU** intermédiaire] selon le [texte libre] *(ex : ELN 2022)* dans la [pathologie]. *Classification WHO 2022*
- Aucun variant n'a été détecté dans le ou les gènes [Identification du gène ayant une mutation identifiée]. *À répéter autant de fois que de gènes ayant une mutation identifiée.*
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- "Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres gènes analysés" *Permet de préciser au clinicien qu'aucune autre altération associée n'a été trouvée – Optionnel*
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Conclusion pour résultats sans mutation

- Dans la limite des techniques utilisées, aucune mutation n'a été détectée parmi les gènes analysés.
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune mutation n'a été détectée parmi les gènes analysés. Étant donné(e) [la faible quantité **OU** la faible qualité **OU** la faible qualité et quantité **OU** le faible pourcentage de cellules tumorales **OU** autre (préciser)] de l'échantillon analysé, [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve **OU** Ø]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- "Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres gènes analysés " *Permet de préciser au clinicien qu'aucune autre altération associée n'a été trouvée – Optionnel*
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Alternative 3 – *conclusion pour résultats non interprétables*

Mutation

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt] [de l'ADN **OU** ARN **OU** ADNc **OU** ANT] extrait du prélèvement transmis, l'analyse [de variants ponctuels et ins/del courtes] n'est pas interprétable." [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Étant donné le contrôle qualité [de la préparation des librairies **OU** de l'analyse **OU** sur la profondeur de séquençage **OU** du séquençage **OU** Autre (préciser)], l'analyse [de variants ponctuels et ins/del courtes] n'est pas interprétable." [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

2. Analyse fusions

Techniques possibles : **NGS ARN / NGS ADN / TECHNIQUES CIBLÉES**

TITRE DE L'ANALYSE : [TEXTE LIBRE]

- N° d'ordre : [n° d'ordre] en cas de plusieurs analyses pour faire le lien avec chacune des conclusions
- Analyse N° : [Identification de l'analyse au sein du LGM]
- Prélèvement utilisé : [N° d'identification du prélèvement]
- Technique utilisée *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [NGS ARN **OU** NGS ADN **OU** Technique ciblée]
- Type d'altérations recherchées *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [Fusions]

Résultats

Alternative 1 – *Analyse non réalisée, fin du rendu d'analyse*

Analyse non réalisée

Alternative 2 – *Analyse réalisée et résultat(s) non interprétable(s)*

Affichage de phrases types suivant la situation

- Résultats non interprétables pour [Analyses/Altérations recherchées] *Dans cet exemple « Fusions »*
- Résultats non interprétables pour le(s) gène(s) : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** Texte libre]
- Résultats non interprétables pour la(es) région(s) : [Texte libre] *Précision sur la ou les régions pour lesquelles les résultats sont non interprétables*
- Résultats non interprétables pour le(s) exon(s) du(es) gène(s) : {[gène X] ([numéro(s) de(s) l'exon(s)])}
- Résultats non interprétables pour le(s) transcrit(s) du(es) gène(s) : {[transcrit(s)] du [gène X]} *Se répète autant de fois que nécessaire*
- Résultats non interprétables *L'ensemble des résultats de l'analyse est non interprétable*

Alternative 3 – *Sans Fusion*

Gène(s) pour le(s)quel(s) aucune fusion n'a été retenue : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** texte libre]

Alternative 4 – *Avec Fusion(s)*

- Coordonnées génomiques du point de jonction (ARN) : [Coordonnées génomiques du point de Jonction (ARN)]
- Coordonnées génomiques du point de cassure (ADN) : [Coordonnées génomiques du point de cassure (ADN)]

Nom du gène 1	Transcrit du gène 1	Exon du gène 1	Nom du gène 2	Transcrit du gène 2	Exon du gène 2
EX. : EML4	*NM_XXXXAX.Y*	*Ex. : Exon 6a*	*Ex : ALK*	*NM_XXXXBX.Y*	*Ex. : Exon 20*

- Nombre de spanning reads : [Nombre ou taux de spannings reads supportant la fusion]

- Nombre de split reads : [Nombre ou taux de Split reads supportant la fusion]
- Phase : [conservant le cadre de lecture **OU** décalant le cadre de lecture **OU** non connu] *Si ARN*
- Fréquence de la fusion : [% de reads de la fusion]
- Census : [Oncogènes (OG) **OU** Gènes suppresseurs de tumeurs (TSG) **OU** F|Tiers 1 2]

Autre(s) résultat(s) pertinent(s)
Si utile, autres résultats existants qui influencent la conclusion : [Texte libre, **OU** items d'un ou plusieurs autres compte(s) rendu(s)]

Conclusion / interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances – [Nom de l'analyse**]**

Alternative 1 – conclusion pour *analyse non réalisée*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt **OU** la qualité et quantité **OU** le pourcentage (pour l'ADN tumoral circulant] de l'[ADN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ARN **OU** ANT] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Analyse non réalisable car [Raison de non-réalisation de l'analyse]. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire : [permet de remplacer **OU** de compléter phrases types]

Alternative 2 – conclusion pour *analyse réalisée*

Conclusion pour résultats avec Fusion(s)

- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué].
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué] conférant une [Sensibilité **OU** Résistance] à [L01XC Monoclonal antibodies **OU** L01XE Protein kinase inhibitors **OU** L01XX Other antineoplastic agents].
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué] de valeur prédictive indéterminée de réponse à [L01XC Monoclonal antibodies **OU** L01XE Protein kinase inhibitors **OU** L01XX Other antineoplastic agents].
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué] à discuter en RCP.
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué], connue dans cette pathologie.
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué], de signification clinique inconnue dans cette pathologie.
- Présence d'une fusion [nom du gène 1] [exon impliqué du gène 1] – [nom du gène 2] [exon du gène 2 impliqué], cette fusion est en faveur d'un diagnostic de [pathologie – classification WHO 2022 (titres de niveaux 1, 2, 3)].
- Présence d'une(de) fusion(s)

Nom du gène 1	**Exon du gène 1**	**Nom du gène 2**	**Exon du gène 2**
[nom du gène 1]	[exon impliqué du gène 1]	[nom du gène 2]	[exon du gène 2 impliqué]

Cette(ces) fusion(s) est(sont) de pronostic [Favorable **OU** Défavorable **OU** Intermédiaire] selon le [texte libre (ex : ELN 2022)] dans la [pathologie – classification WHO 2022 (titres de niveaux 1, 2, 3)].

- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres gènes analysés " *Permet de préciser au clinicien qu'aucune autre altération associée n'a été trouvée – Optionnel*
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Conclusion pour résultats sans Fusion

- Dans la limite des techniques utilisées, aucune fusion n'a été retenue
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune fusion n'a été retenue dans le(s) exon(s) [numéro de l'exon] du gène [gènes non impliqués dans un réarrangement].
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune fusion n'a été retenue dans le(s) exon(s) [numéro de l'exon] des gènes [gènes non impliqués dans un réarrangement]. *À répéter autant de fois que de gènes ayant une mutation identifiée.*
- Étant donné(e) [la faible quantité **OU** la faible qualité **OU** la faible qualité et quantité **OU** le faible pourcentage de cellules tumorales **OU** autre (préciser)] de l'échantillon analysé, [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve **OU** Ø]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Alternative 3 – *conclusion pour résultats non interprétables*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt **OU** la qualité et la quantité **OU** le pourcentage] [ADN **OU** ARN **OU** ADN tumoral circulant **OU** ANT] extrait du prélèvement transmis, l'analyse [de fusions] n'est pas interprétable. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Étant donné le contrôle qualité [de la préparation des librairies **OU** de l'analyse **OU** sur la profondeur de séquençage **OU** du séquençage **OU** Autre (préciser)], l'analyse [de Fusions] n'est pas interprétable." [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

3. Analyse CNV

Techniques possibles : **NGS ADN / NGS ARN / Techniques ciblées**

TITRE DE L'ANALYSE : [TEXTE LIBRE]

- N° d'ordre : [n° d'ordre] en cas de plusieurs analyses pour faire le lien avec chacune des conclusions
- Analyse N° : [Identification de l'analyse au sein du LGM]
- Prélèvement utilisé : [N° d'identification du prélèvement]
- Technique utilisée *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [NGS ADN **OU** NGS ARN **OU** Technique ciblée]
- Type d'altérations recherchées *Selon le jeu de valeurs en vigueur, actuellement* : [CNV]

Résultats

Alternative 1 – *Analyse non réalisée, fin du rendu d'analyse*

Analyse non réalisée

Alternative 2 – *Analyse réalisée et résultat(s) non interprétable(s)*

Affichage de phrases types suivant la situation

- Résultats non interprétables pour [Analyses/Altérations recherchées] *Dans cet exemple « Fusions »*
- Résultats non interprétables pour le(s) gène(s) : [Liste des gènes concernés selon la nomenclature HGNC **OU** Texte libre]
- Résultats non interprétables pour la(es) région(s) : [Texte libre] *Précision sur la ou les régions pour lesquelles les résultats sont non interprétables*
- Résultats non interprétables pour le(s) exon(s) du(es) gène(s) : {[gène X] ([numéro(s) de(s) l'exon(s)])}
- Résultats non interprétables *L'ensemble des résultats de l'analyse est non interprétable*

Alternative 3 – *Analyse réalisée, résultats pour l'analyse*

Sans CNV

- Liste des Région(s), gène(s), exon(s) sans CNV d'intérêt retenu.

Région	Gène	Exon
Région 1	Gène 1	Exon 1
Région 2	Gène 1	Exon 2
Région N	Gène N	Exon N

- Résultats sans CNV d'intérêt retenu

Avec CNV

Ploïdie inférée	Cellularité tumorale inférée	Chromosome	Bande	Début	Fin	Taille	Gène(s) présent(s) dans la région	Exons si gènes non complets	Nombre de copies observé	Nombre de copies estimées	Génotype	Ratio	Statut	Census *Obligatoire pour RNMG*
			8p11.23				Ex. : *MET*	Exon 3			Ex. : LOH, 2/1, 1/0…		Jeu de valeurs	

- Commentaire

Autre(s) résultat(s) pertinent(s)
Si utile, autres résultats existants qui influencent la conclusion : [Texte libre, **OU** items d'un ou plusieurs autres compte(s) rendu(s)]

Conclusion / interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances – [Nom de l'analyse**]**

Alternative 1 – conclusion pour *analyse non réalisée*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt **OU** la qualité et quantité **OU** le pourcentage (pour l'ADN tumoral circulant] de l'[ADN **OU** ADN tumoral circulant **OU** Des cellules tumorales **OU** Des cellules d'intérêt] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Analyse non réalisable car [Raison de non-réalisation de l'analyse]. [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Commentaire : [permet de remplacer **OU** de compléter phrases types]

Alternative 2 – *conclusion pour analyse réalisée*
Conclusion pour résultats avec CNV(s)
Conclusion pour résultats avec CNV(s)

- Présence [probable **OU** Ø] d'une [Statut] du(es) [région(s) **OU** gène(s) **OU** exon(s) identifié(e)(s)] *La phrase se répète autant que nécessaire*
- Présence [probable **OU** Ø] d'une [Statut] du(es) [[région(s) **OU** gène(s) **OU** exon(s) identifié(e)(s)] conférant une [sensibilité **OU** résistance] à [Classe thérapie ciblée]. [À confirmer avec une autre technique **OU** Ø] *La phrase se répète autant que nécessaire*

  Nom de la classe de thérapie ciblée : JDV_ClasseTherapie-CISIS ayant des valeurs issues de la classification ATC : liste de toutes les sous-catégories de Antineaplastic and immunomodulating agents (L)
- Présence [probable **OU** Ø] d'une [Statut] du(es) [[région(s) **OU** gène(s) **OU** exon(s) identifié(e)(s)] de valeur prédictive indéterminée à discuter en RCP. [À confirmer avec une autre technique **OU** Ø] *La phrase se répète autant que nécessaire*
- Profil [pas **OU** peu **OU** Ø **OU** très **OU** autre(précisez)] remanié (valeur de l'instabilité génomique : [Saisie manuelle (Nombre)])
- Profil évocateur de [caryotype complexe **OU** texte libre]

- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Dans la limite des techniques utilisées, aucune altération n'a été détectée parmi les autres région(s), gène(s), exon(s) analysés" *Permet de préciser au clinicien qu'aucune autre altération associée n'a été trouvée – Optionnel*
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Conclusion pour résultats sans CNV

- Dans la limite des techniques utilisées, absence d'altération du nombre de copies des gènes [gènes dont le nombre de copies est normal].

- Dans la limite des techniques utilisées, absence d'altération du nombre de copies des gènes [gènes dont le nombre de copies est normal]. Étant donné(e) [la faible quantité **OU** la faible qualité **OU** la faible qualité et quantité **OU** le faible pourcentage de cellules tumorales **OU** autre (préciser)] de l'échantillon analysé, [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]
- [Ce résultat est non contributif. **OU** Ce résultat est rendu sous réserve **OU** Ø]. [Il est recommandé d'effectuer un contrôle sur un nouveau prélèvement **OU** Il est recommandé d'effectuer un contrôle en utilisant une technique alternative + Texte libre **OU** Ø]

- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

Alternative 3 – *conclusion pour résultats non interprétables*

- Étant donné(e) [la qualité **OU** la quantité **OU** le % de cellules d'intérêt] [de l'ADN **OU** ADNc **OU** ARN] extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas interprétable." [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]
- Étant donné le contrôle qualité [de la préparation des librairies **OU** de l'analyse **OU** sur la profondeur de séquençage **OU** du séquençage **OU** Autre (préciser)], l'analyse [de CNV] n'est pas interprétable." [Un nouveau prélèvement serait nécessaire. **OU** Ø]

- Commentaire (par gène) : [permet de remplacer la phrase type par une conclusion spécifique **OU** de compléter la phrase type]
- Commentaire général : [permet de remplacer l'ensemble des phrases types]

4. Autre analyse

Nommage de l'analyse par ajout au jeu de valeur national d'un élément différent de « Mutation », « Fusion », « CNV », « Statut microsatellitaire », « Méthylation »

Techniques possibles : **NGS ADN / NGS ARN / Techniques ciblées / Méthylation** *Un ajout de technique au jeu de valeur national est possible*

TITRE DE L'ANALYSE : [TEXTE LIBRE]
• N° d'ordre : [n° d'ordre] en cas de plusieurs analyses pour faire le lien avec chacune des conclusions • Analyse N° : [Identification de l'analyse au sein du LGM] • Prélèvement utilisé : [N° d'identification du prélèvement] • Technique utilisée *Selon le jeu de valeurs en vigueur* : [Nouvelle Valeur ajoutée au jeu de Valeurs] • Type d'altérations recherchées *Selon le jeu de valeurs en vigueur* : [Nouvelle Valeur ajoutée au jeu de Valeurs]
Résultats **Alternative 1 – *Analyse non réalisée, fin du rendu d'analyse*** Analyse non réalisée **Alternative 2 – *Analyse réalisée et résultat(s) non interprétable(s)*** • Résultat : [Zone de texte permet de préciser la cause de non-interprétation des résultats] **Alternative 3 – *Analyse réalisée, résultats*** • Résultat : [Zone de texte permettant de préciser les résultats. Si des champs sont identiques à ceux d'autres analyses, reprendre le libellé entouré de double crochets Ex. : {{Libellé du champ}}]
Autre(s) résultat(s) pertinent(s) Si utile, autres résultats existants qui influencent la conclusion : [Texte libre, **OU** items d'un ou plusieurs autres compte(s) rendu(s)]
Conclusion / interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances **Alternative 1 – conclusion** Commentaire général : [Zone de texte permettant d'écrire la conclusion]

CONCLUSION

CONCLUSION GÉNÉRALE
Texte libre de conclusion générale **ET/OU** *Conclusions par examen concaténées.*

Conclusion(s) concaténée(s) : [Conclusion concaténant les résultats de plusieurs examens]
Conclusion libre : [Texte libre qui synthétise les conclusions de plusieurs analyses]

MÉTHODE(S)

MÉTHODE(S)
Commentaires :
- il n'est pas obligatoire de lister les gènes/régions analysés pour les analyses de génome/transcriptome entier
- la zone se répète autant que nécessaire :
- *Une méthode peut être commune à plusieurs types d'altérations recherchées lorsqu'elles ont en commun le même type d'acide nucléique (ADN | ARN)*
- *Pour chaque analyse réalisée avec une méthode, les logiciels ou pipelines seront précisés*

Titre de la méthode : [NGS ADN **OU** NGS ARN **OU** TECHNIQUE(S) CIBLÉES] :
[Texte libre]

Type d'altérations recherchées *Selon le jeu de valeurs en vigueur*, actuellement : [variants ponctuels et ins/del courtes **ET/OU** CNV **ET/OU** Fusions]

N° d'analyse(s) : [Identification de l'analyse au sein du LGM]

- Analyse réalisée à partir du matériel tumoral : [Matériel étudié], après [Méthode de **préparation**] de l'échantillon conservé
- Méthode d'extraction de [Acide nucléique étudié] : [texte libre]
- Méthode d'analyse : [texte libre] *précision si nécessaire, champ non obligatoire*
- Séquenceur utilisé : [texte libre]
- Le seuil de détection de la technique utilisée est de [valeur de la sensibilité] de [de cellules tumorales **OU** de cellules d'intérêt **OU** (fraction allélique des variants) **OU** Autre (préciser)]
  - Précision sur la nature de la valeur de la sensibilité : [La sensibilité est représentée par la fréquence allélique]
  - Limite de sensibilité de l'analyse : [valeur de sensibilité limite] % de cellules tumorales ou de cellules d'intérêt *Texte de précision obligatoire pour toute analyse de type CNV, non applicable pour les autres types d'analyses.*
- Profondeur minimale : [texte libre] *Obligatoire pour variants ponctuels et ins/del courtes, CNV et statut microsatellitaire par NGS*
- Nombre de Read minimal qui supporte l'évènement [Nombre] *Uniquement pour les fusions, non obligatoire*
- Nombre de Read minimal total pour un échantillon [Nombre] *Uniquement pour les fusions, non obligatoire*
- Version du génome de référence utilisé : [texte libre] *Obligatoire pour variants ponctuels et ins/del courtes, Fusions, CNV et statut microsatellitaire par NGS*
- Liste des régions d'intérêt analysées :

- Liste des régions d'intérêts analysées *Obligatoire pour variants ponctuels et ins/del courtes, Fusions, CNV et statut microsatellitaire par NGS, sauf pour analyse de génome /transcriptome entie*
- Niveau de couverture des [Exons **OU** microsatellites analysés] : [texte libre]
- Nom et version du [Pipeline **OU** Logiciel **OU** Outils] : [texte libre] ([variants ponctuels et ins/del courtes **ET/OU** CNV **ET/OU** Fusions **ET/OU** Taux de méthylation **ET/OU** Statut microsatellitaire]) *Obligatoire sauf pour le statut MMR par PCR, à répéter pour chaque type d'altération recherché*
- Outil de classification de pathogénicité [texte libre 9]
- Commentaire : [Permet de compléter ou de remplacer les éléments de méthode]

STATUT DU COMPTE RENDU

STATUT DU COMPTE RENDU
Statut : [En Cours **OU** Complété **OU** Validé] **Fait à :** [Lieu] **Fait le :** [Date] **Fait par :** [Signataire]

ANNEXES – LISTE DES JEUX DE VALEURS DU MODÈLE MÉTIER HÉMOPATHIES MALIGNES

1. Listes de valeurs : techniques et analyse/altérations recherchées

Analyses/Altérations recherchées

- Mutation
- Del/Ins courtes
- CNV
- Statut microsatellitaire
- Fusion
- Taux de méthylation

Techniques

- NGS ADN
- NGS ARN
- Recherche de méthylation
- Technique(s) Ciblée(s)

2. Listes de valeurs : renseignements anatomocytopathologiques

Qualification du prélèvement

Catégorie de pourcentages de cellules tumorales pour prélèvement tumeur solide

CODE	LIBELLÉ
	Pourcentage (%)
	Valeur épuisée
	< 10 %
	10-20 %
	20-30 %
	30-50 %
	50-80 %
	> 80 %
	Intervalle personnalisé

3. Listes de valeurs : résultats et conclusions/interprétation des résultats en l'état actuel des connaissances

Raison de non-réalisation de l'analyse

TYPE D'ANALYSES	RAISON DE NON-RÉALISATION DE L'ANALYSE
Variants ponctuels et ins/del courtes	• Hémodilution qui ne permet pas de lancer l'analyse • Absence d'évolution cytologique • Quantité de cellules insuffisante • Pourcentage de cellules anormales insuffisante • Volume de prélèvement liquide insuffisant • Quantité totale de cellules insuffisante • Délai d'acheminement de l'échantillon dépassé • Fixateur non adapté (préciser) • Tissu nécrosé • Matériel épuisé • Autre (préciser)
Fusions	• Hémodilution qui ne permet pas de lancer l'analyse • Absence d'évolution cytologique • Quantité totale de cellules insuffisante • Pourcentage de cellules anormales insuffisante • Volume de prélèvement liquide insuffisant • Quantité totale de cellules insuffisante • Délai d'acheminement de l'échantillon dépassé • Fixateur non adapté (préciser) • Tissu nécrosé • Matériel épuisé • Autre (préciser)
CNV	• Pourcentage de cellules tumorales trop faible • Hémodilution qui ne permet pas de lancer l'analyse • Absence d'évolution cytologique • Quantité totale de cellules insuffisante • Infiltration tumorale de cellules pathologiques insuffisante • Volume de prélèvement liquide insuffisant • Délai d'acheminement de l'échantillon dépassé • Fixateur non adapté (préciser) • Tissu nécrosé • Matériel épuisé • Autre (préciser)
Méthylation	Matériel épuisé
Statut microsatellitaire	Matériel épuisé

Classe thérapie ciblée (classification ATC)

JDV_ClasseTherapie-CISIS ayant des valeurs issues de la classification ATC :

Liste de toutes les sous-catégories de Antineaplastic and immunomodulating agents (L)'

Statut (conclusion pour résultat avec CNV)

STATUT DE LA RÉGION, DU(ES) GÈNE(S) OU DES EXONS DU(ES) GÈNE(S) (SI DÉLÉTION PARTIELLE, NOTER LES EXONS DÉLÉTÉS)
• Perte • Délétion • Délétion mono-allélique • Délétion biallélique • Délétion intra génique • Délétion homozygote • Délétion hémizygote (si un seul allèle constitutionnel) • Délétion hétérozygote • Délétion partielle (préciser les exons délétés) • Perte d'hétérozygotie (LOH) • Gain • Amplification • Duplication • Duplication en tandem • Duplication intra génique • Duplication partielle • Isodisomie • Disomie uniparentale (UPD) • CN-LOH (copy neutral LOH) • Trisomie • Monosomie • Tétrasomie • Autre (préciser)

4. Listes de valeurs : méthodes

Matériel étudié

Basé sur « JDV_NatureMaterielEtudie-CISIS » : Nature du matériel étudié ou Texte libre si choix « Autre (préciser) »

CODE	LIBELLÉ
MED-315	ADN
MED-316	ARN
XXX-XXX	ANT (acide nucléique total)
XXX-XXX	ADNc
GEN-097	Autre (préciser)

Méthode de préparation

Basé sur « JDV_MethodePreparationEchantillon-CISIS » : Méthode (valeurs spécifiques) ou Texte libre si choix « Autre (préciser) »

CODE	LIBELLÉ
MED-302	macro dissection de la zone d'intérêt
MED-303	punch du bloc tumoral

CODE	LIBELLÉ
MED-304	production de copeaux de paraffines à partir du bloc tumoral
MED-305	traitement de lames de cytologie
XXX-XXX	RT-PCR
XXX-XXX	Centrifugation
XXX-XXX	Centrifugation par gradient de densité (ficoll)
XXX-XXX	Tri cellulaire (immuno-magnétique ou cytométrie de flux)
XXX-XXX	Microdissection laser
XXX-XXX	Autre (préciser)

Liste des entités analysées

VARIANTS PONCTUELS ET INS/DEL COURTES	FUSIONS	CNV	MÉTHY-LATIONS	STATUT MICRO-SATELLITAIRE PAR NGS	STATUT MICRO-SATELLITAIRE PAR TECHNIQUE CIBLÉE
OBLIGA-TOIRE	**OBLIGATOIRE** sauf pour non ciblé ou très grands panels	**OBLIGATOIRE**	**OBLIGA-TOIRE**	**OBLIGATOIRE**	**NON APPLICABLE**
Liste des gènes et exons analysés :	**Liste des gènes et exons analysés et leur séquence/ transcrite de référence :**	**Liste des gènes et exons analysés** *ne pas faire la liste d'exons pour les gènes analysés en entier*	**Liste des gènes dont les promoteurs sont analysés :**	**Liste des microsatellites/ marqueurs analysés :**	**NON APPLICABLE**
[gène X]	**[gène X]**	**{[gène X] (transcrit)}**	**[gène X]**	**[gène X]**	**NON APPLICABLE**
[numéro(s) de(s) l'exon(s)]	**[numéro(s) de(s) l'exon(s)]**	**[numéro(s) de(s) l'exon(s)]**	**NON APPLICABLE**	**[numéro(s) de(s) l'exon(s)]**	**NON APPLICABLE**
[Séquence de référence]	[Séquence/ transcrit de référence]	[Séquence de référence]	**NON APPLICABLE**	[Séquence de référence]	**NON APPLICABLE**

Précision sur la nature de la valeur de la sensibilité

TYPE D'ANALYSES	TYPE DE CANCER	VALEUR PRISE EN COMPTE POUR LA SENSIBILITÉ DE L'ANALYSE
Variants ponctuels et ins/del courtes	**Tumeurs solides**	La sensibilité est représentée par le pourcentage de cellules mutées
	Hématologie	La sensibilité est représentée par la fréquence allélique
Fusions		Texte libre
CNV		La sensibilité est représentée par le seuil du nombre de copies à partir duquel l'amplification ou la délétion est détectée
Méthylation		La sensibilité est représentée par le pourcentage de méthylation du promoteur
Statut microsatellitaire		La sensibilité est représentée par le pourcentage de cellules mutées

Acide nucléique étudié

ACIDE NUCLÉIQUE ÉTUDIÉÉ
ADN génomique tumoral
ADN
ARN
ANT
Autre (préciser)

Précision sur la [catégorie de la sensibilité]

- Le pourcentage de cellules tumorales
- Le pourcentage de cellules d'intérêt
- La fraction allélique des variants
- Autre (préciser)

Institut National du Cancer

Édité par l'Institut national du cancer
Tous droits réservés - Siren 185 512 777
Réalisation : Agence DESK et INCa
Schémas : Agence DESK
ISBN : 978-2-38559-218-9
ISBN net : 978-2-38559-219-6

DÉPÔT LÉGAL OCTOBRE 2026

RÉPUBLIQUE
FRANÇAISE
Liberté
Égalité
Fraternité

Institut National du Cancer

Pour plus d'informations
cancer.fr

Institut national du cancer
52, avenue André Morizet
92100 Boulogne-Billancourt
France

Tél. : +33 (1) 41 10 50 00
diffusion@institutcancer.fr

OUTPSGENETMOLEC26