

Spécifications Techniques

FoundationOne®Heme, est un dispositif médical de diagnostic *in vitro* (DM-DIV) marqué CE, dédié au profilage génomique large (CGP) des tumeurs hématologiques malignes, des sarcomes et des tumeurs solides pour lesquelles la détection de fusions est souhaitée.¹



Méthodes²

- Utilise le séquençage de nouvelle génération par **capture hybride**.
- Identifie **les 4 classes d'altérations génomiques** (substitutions de bases, insertions et délétions (InDels), modification du nombre de copies, et réarrangements/fusions).
- Séquence **l'ADN** de l'ensemble des régions codantes de **406 gènes** et une sélection de régions introniques sur **31 gènes** impliqués dans des réarrangements.
- Séquence **l'ARN** de **265 gènes** communément réarrangés en cas de cancer pour mieux identifier les fusions connues et nouvelles.
- Séquence avec une **profondeur médiane de 500X** et une couverture moyenne de 6,9 millions de paires de bases uniques (ADN et ARN).
- Tous **les échantillons sont revus par un biologiste en hématologie ou un pathologiste** pour s'assurer de leur qualité et du contenu tumoral.

PERFORMANCE		
Sensibilité	Substitutions de bases pour une fréquence allélique minimale \geq 5%	>99%
	Insertions/ Délétions (1-40 paires de bases) pour une fréquence allélique minimale \geq 10%	98%
	Modification du nombre de copies (délétion ou amplification homozygote \geq 8 copies)	>95%
	Fusions de gènes connues	>95%
Spécificité (VPP)	Valeur prédictive positive (VPP) pour les substitutions, insertions/délétions, et modifications du nombre de copies	>99%
	Valeur prédictive positive (VPP) pour les fusions de gènes connues	>95%
Reproductibilité / Répétabilité	Reproductibilité : concordance inter-runs pour les répliquats	97%
	Répétabilité : concordance intra-runs entre les répliquats	97%
Biomarqueurs d'immunothérapies	TMB [†] et MSI [‡]	
Type d'échantillon	Sang total périphérique, ponction de moelle osseuse, bloc ou lames FFPE ou acides nucléiques extraits (voir les instructions concernant les échantillons pour plus d'information)	
Turnaround Time (TaT) : délai de rendu	14 jours à réception de l'échantillon répondant aux critères établis par le laboratoire Foundation Medicine	

[†] Chalmers ZR, et al. "Analysis of 100,000 human cancer genomes reveals the landscape of tumor mutational burden". Genome Med. 2017;9(1):34.

[‡] Hall MJ, et al. Multigene Panels to Evaluate Hereditary Cancer Risk: Reckless or Relevant? J Clin Oncol. 2016;34(34):4186-4187."



Rapport

- Les résultats des tests sont fournis dans un rapport d'analyses, obtenu grâce à l'expertise de bioinformaticiens, et validés par une équipe d'experts médico scientifique certifiés et agréés du laboratoire de Foundation Medicine.
- Les altérations génomiques identifiées sont associées à des thérapies ciblées, des immunothérapies et des essais cliniques cliniquement pertinents.
- Les altérations identifiées peuvent indiquer une réponse ou l'absence de réponse à une cible validée pour une thérapie (approuvée par l'EMA ou dans les essais cliniques)
- Les rapports incluent le statut TMB (charge mutationnelle) et le statut MSI (instabilité microsatellitaire), deux biomarqueurs pouvant aider à prédire la réponse aux immunothérapies.
- Les rapports de résultats sont disponibles sur notre portail en ligne, accessible dans l'onglet "commander" de notre site internet : www.foundationmedicine.fr *

*Visitez foundationmedicine.fr pour créer un compte en ligne.

FoundationOne®Heme : Liste de gènes

| Gènes inclus avec régions exoniques (codantes) complète³

ABL1	ACTB	AKT1	AKT2	AKT3	ALK	AMER1 (FAM123B or WTX)	APC
APH1A	AR	ARAF	ARFRP1	ARHGAP26 (GRAF)	ARID1A	ARID2	ASXL1
ATM	ATR	ATRX	AURKA	AURKB	AXIN1	AXL	B2M
BARD1	BCL10	BCL11B	BCL2	BCL2L2	BCL6	BCL7A	BCOR
BIRC3	BLM	BRAF	BRCA1	BRCA2	BRD4	BRIP1 (BACH1)	BRSK1
BTK	BTLA	C11orf30 (EMSY)	CAD	CALR	CARD11	CBFB	CBL
CCND2	CCND3	CCNE1	CCT6B	CD22	CD274 (PD-L1)	CD36	CD58
CD79A	CD79B	CDC73	CDH1	CDK12	CDK4	CDK6	CDK8
CDKN2A	CDKN2B	CDKN2C	CEBPA	CHD2	CHEK1	CHEK2	CIC
CKS1B	CPS1	CREBBP	CRKL	CRLF2	CSF1R	CSF3R	CTCF
CTNNA1	CUX1	CXCR4	DAXX	DDR2	DDX3X	DNM2	DNMT3A
DTX1	DUSP2	DUSP9	EBF1	ECT2L	EED	EGFR	ELP2
EPHA3	EPHA5	EPHA7	EPHB1	ERBB2	ERBB3	ERBB4	ERG
ETS1	ETV6	EXOSC6	EZH2	FAF1	FAM46C	FANCA	FANCC
FANCE	FANCF	FANCG	FANCL	FAS (TNFRSF6)	FBXO11	FBXO31	FBXW7
FGF14	FGF19	FGF23	FGF3	FGF4	FGF6	FGFR1	FGFR2
FGFR4	FHIT	FLCN	FLT1	FLT3	FLT4	FLYWCH1	FOXL2
FOXO3	FOXP1	FRS2	GADD45B	GATA1	GATA2	GATA3	GID4 (C17orf39)
GNA12	GNA13	GNAQ	GNAS	GPR124	GRIN2A	GSK3B	GTSE1
HDAC4	HDAC7	HGF	HIST1H1C	HIST1H1D	HIST1H1E	HIST1H2AC	HIST1H2AG
HIST1H2AM	HIST1H2BC	HIST1H2BJ	HIST1H2BK	HIST1H2BO	HIST1H3B	HNF1A	HRAS
ICK	ID3	IDH1	IDH2	IGF1R	IKBKE	IKZF1	IKZF2
IL7R	INHBA	INPP4B	INPP5D (SHIP)	IRF1	IRF4	IRF8	IRS2
JAK2	JAK3	JARID2	JUN	KAT6A (MYST3)	KDM2B	KDM4C	KDM5A
KDM6A	KDR	KEAP1	KIT	KLHL6	KMT2A (MLL)	KMT2C (MLL3)	KMT2D (MLL2)
LEF1	LRP1B	LRRK2	MAF	MAFB	MAGED1	MALT1	MAP2K1 (MEK1)
MAP2K4	MAP3K1	MAP3K14	MAP3K6	MAP3K7	MAPK1	MCL1	MAP2K2 (MEK2)
MED12	MEF2B	MEF2C	MEN1	MET	MIB1	MITF	MDM2
MPL	MRE11A	MSH2	MSH3	MSH6	MTOR	MUTYH	MDM4
MYCN	MYD88	MYO18A	NCOR2	NCSTN	NF1	MYC	MKI67
NKX2-1	NOD1	NOTCH1	NOTCH2	NPM1	NRAS	NF2	MLH1
NTRK2	NTRK3	NUP93	NUP98	P2RY8	PAG1	NSD1	MYCL (MYCL1)
PAX5	PBRM1	PC	PCBP1	PCLO	PAK3	NT5C2	MYC
PDGFRB	PDK1	PHF6	PIK3CA	PIK3CG	PDCD1 (PD-1)	NT5C2	NT5C2
POT1	PPP2R1A	PRDM1	PIK3CB	PIK3CD	PDCD11	PALB2	NT5C2
PTPN2	PTPN6 (SHP-1)	PTPRO	PRKAR1A	PRKDC	PDGFRB	PASAD1	NT5C2
RB1	RELN	RET	RAD21	RAD50	PDGFRB	PASAD1	NT5C2
SIPR2	SDHA	SDHB	RAD51	RAD50	PDGFRB	PASAD1	NT5C2
SGK1	SMAD2	SMAD4	RAD51	RAD50	PDGFRB	PASAD1	NT5C2
SOCS1	SOCS2	SOCS3	RAD51	RAD50	PDGFRB	PASAD1	NT5C2
STAG2	STAT3	STAT4	RAD51	RAD50	PDGFRB	PASAD1	NT5C2
TAF1	TBL1XR1	TCF3 (E2A)	RAD51	RAD50	PDGFRB	PASAD1	NT5C2
(TMSL3)	TNFAIP3	TNFRSF11A	RAD51	RAD50	PDGFRB	PASAD1	NT5C2
TRAF3	TRAF5	TSC1	RAD51	RAD50	PDGFRB	PASAD1	NT5C2
VHL	WDR90	WHSC1 (MMSET or NSD2)	RAD51	RAD50	PDGFRB	PASAD1	NT5C2
ZMYM3	ZNF217	ZNF24 (ZSCAN3)	RAD51	RAD50	PDGFRB	PASAD1	NT5C2

| Gènes inclus avec régions introniques (non-codantes) sélectionnées⁴

ALK	BCL2	BCL6	BCR	BRAF	CCND1	CRLF2	EGFR	EPOR
ETV1	ETV4	ETV5	ETV6	EWSR1	FGFR2	IGH	IGK	IGL
JAK1	JAK2	KMT2A (MLL)	MYC	NTRK1	PDGFRA	PDGFRB	RAF1	RARA
RET	ROS1	TPRSS2	TRG					

| Gènes inclus pour lesquels l'ARN est séquéncé

ABI1	ABL1	ABL2	ACSL6	AFF1	AFF4	ALK	ARHGAP26 (GRAF)	
ARHGEF12	ARID1A	ARNT	ASXL1	ATF1	ATG5	ATIC	BCL10	BCL11A
BCL11B	BCL2	BCL3	BCL6	BCL7A	BCL9	BCOR	BCR	BIRC3
BRAF	BTG1	CAMTA1	CARS	CBFA2T3	CBFB	CBL	CCND1	CCND2
CCND3	CD274 (PD-L1)	CDK6	CDX2	CHIC2	CHN1	CIC	CIITA	CLP1
CLTC	CLTCL1	CNTRL (CEP110)	COL1A1	CREB3L1	CREB3L2	CREBBP	CRLF2	CSF1
CTNNB1	DDIT3	DDX10	DDX6	DEK	DUSP22	EGFR	EIF4A2	ELF4
ELL	ELN	EML4	EP300	EPOR	EPS15	ERBB2	ERG	ETS1
ETV1	ETV4	ETV5	ETV6	EWSR1	FCGR2B	FCRL4	FEV	FGFR1
FGFR10P	FGFR2	FGFR3	FLI1	FNBP1	FOXO1	FOXO3	FOXO4	FOXP1
FSTL3	FUS	GAS7	GLI1	GMPS	GPHN	HERPUD1	HEY1	HIP1
HIST1H4I	HLF	HMGA1	HMGA2	HOXA11	HOXA13	HOXA3	HOXA9	HOXC11
HOXC13	HOXD11	HOXD13	HSP90AA1	HSP90AB1	IGH	IGK	IGL	IKZF1
IL21R	IL3	IRF4	ITK	JAK1	JAK2	JAK3	JAZF1	KAT6A (MYST3)
KDSR	KIF5B	KMT2A (MLL)	LASP1	LCP1	LMO1	LMO2	LPP	LYL1
MAF	MAFB	MALT1	MDS2	MECOM	MKL1	MLF1	MLLT1 (ENL)	MLLT10 (AF10)
MLLT3	MLLT4 (AF6)	MLLT6	MN1	MNX1	MSI2	MSN	MUC1	MYB
MYC	MYH11	MYH9	NACA	NBEAP1 (BCL8)	NCOA2	NDRG1	NF1	NF2
NFKB2	NIN	NOTCH1	NPM1	NR4A3	NSD1	NTRK1	NTRK2	NTRK3
NUMA1	NUP214	NUP98	NUTM2A	OMD	P2RY8	PAFAH1B2	PAX3	PAX5
PAX7	PBX1	PCM1	PCSK7	PDCD1LG2 (PD-L2)	PDE4DIP	PDGFB	PDGFRA	PDGFRB
PER1	PHF1	PICALM	PIM1	PLAG1	PML	POU2AF1	PPP1CB	PRDM1
PRDM16	PRRX1	PSIP1	PTCH1	PTK7	RABEP1	RAF1	RALGDS	RAP1GDS1
RARA	RBM15	RET	RHOH	RNF213	ROS1	RPL22	RPN1	RUNX1
RUNX1T1 (ETO)	RUNX2	SEC31A	SEPT5	SEPT6	SEPT9	SET	SH3GL1	SLC1A2
SNX29 (RUNDC2A)	SRSF3	SS18	SSX1	SSX2	SSX4	STAT6	STL	SYK
TAF15	TAL1	TAL2	TBL1XR1	TCF3 (E2A)	TCL1A (TCL1)	TEC	TET1	TFE3
TFG	TFPT	TFRC	TLX1	TLX3	TMPRSS2	TNFRSF11A	TOP1	TP63
TPM3	TPM4	TRIM24	TRIP11	TTL	TYK2	USP6	WHSC1 (MMSET or NSD2)	
WHSC1L1	YPEL5	ZBTB16	ZMYM2	ZNF384	ZNF521			

Pour en savoir plus sur la validation scientifique et analytique de FoundationOne®Heme, lisez notre publication dans *Blood*² : ["Integrated genomic DNA/RNA profiling of hematologic malignancies in the clinical setting."](#)

Références :

1. FoundationOne®Heme est un dispositif médical de diagnostic *in vitro* marqué CE (DM-DIV) en conformité avec l'annexe III de la directive IVD 98/79/EC délivrée par l'organisme représentant de l'union européenne Qarad b.v.b.a.
2. He, J. et al. Integrated genomic DNA/RNA profiling of hematologic malignancies in the clinical setting. *Blood*, 2016;127(24):3004-14.
3. Mis à jour Septembre 2020. Rendez-vous sur <https://www.foundationmedicine.com/genomic-testing/foundation-one-heme> pour suivre les dernières mises à jour.
4. Introns sélectionnés seulement. Liste détaillée disponible sur demande.

Pour toute question relative à la commande des tests, Service Clients Roche-Foundation Medicine 01.47.61.61.70
 Pour toute question scientifique, Information Médicale Roche-Foundation Medicine 01.47.61.47.61

FoundationOne®Heme est un dispositif médical de diagnostic *in vitro* (DM-DIV). C'est un produit réglementé qui porte, au titre de cette réglementation, le marquage CE. La décision d'effectuer un test FoundationOne®Heme est faite par le médecin responsable de la stratégie thérapeutique. Les actes de séquençage haut-débit (NGS) peuvent être financés dans le cadre du référentiel des actes innovants hors nomenclature (RIHN) selon les modalités fixées par la Direction générale de l'offre de soins (DGOS). Foundation Medicine® et FoundationOne® sont des marques déposées de Foundation Medicine®. Fabricant : Foundation Medicine®, Inc - 150 Second Street Cambridge, MA 02141, USA Mandataire: Qaradb.v.b.a, Ciplastraat 3, 24400 Geel, Belgique.
 Distributeur autorisé en dehors des Etats-Unis : Roche SAS 4, cours de l'Île Seguin, 92650 Boulogne Billancourt Cedex, France