

9<sup>e</sup> ÉDITION

# JOURNÉES DU GFCO 2023

Biomarqueurs et analyses moléculaires en oncologie

Avec la participation  
scientifique du



# Quel positionnement des panels larges dans la prise en charge des patients ? Quelle contribution à la recherche ? Dans quel cadre économique ?

Animé par Dr Romain Boidot, Dijon

Dr Camille Tlemsani, Paris

Dr Marie-Pierre Wissler, Villeurbanne

et modéré par Pr Jonathan Lopez, Lyon



# Liens d'intérêt

---

## ■ Dr Romain Boidot

- Consultant : SEQONE GENOMICS, BRENUS PHARMA, CLINISCIENCES, OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES
- Orateur : ASTRAZENECA, MSD, GSK, MYRIAD GENETICS

## ■ Pr Jonathan Lopez

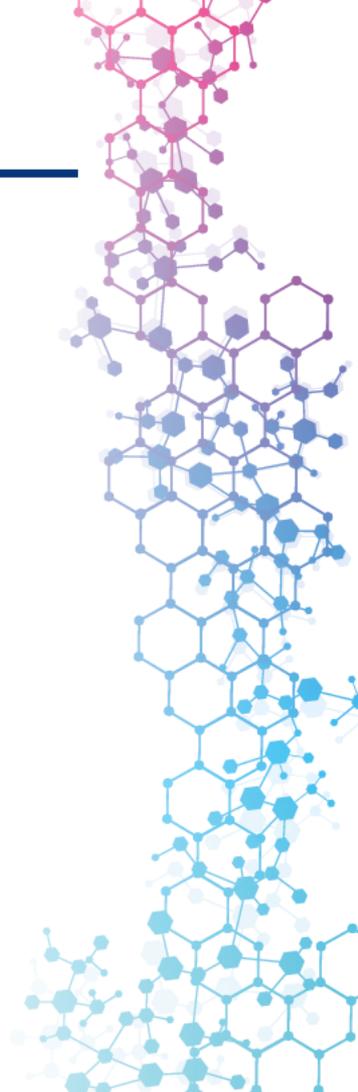
- Consultant : SOPHIA GENETICS, DECIBIO
- Réunions scientifiques : NANOSTRING, ROCHE, ASTRAZENECA, BMS, LILLY, GSK

## ■ Dr Camille Tlemsani

- Oratrice : ASTRAZENECA

## ■ Dr Marie-Pierre Wissler

- Consultante : ASTRAZENECA
- Oratrice : AMGEN, ASTRAZENECA, MSD, ROCHE, SERVIER

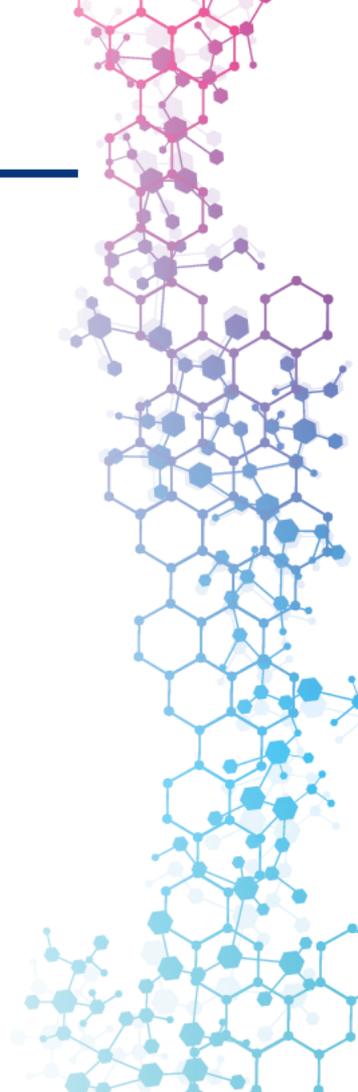


# Qu'est-ce qu'un panel large ?

---

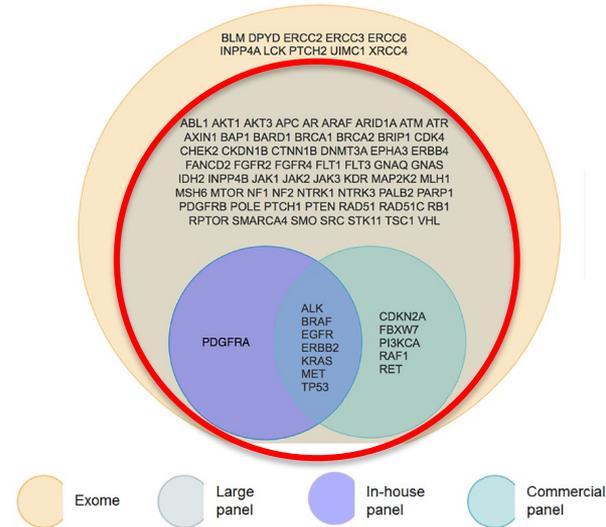
## ■ Panel de gènes

- Ensemble de gènes séquencés simultanément
- Liste RIHN : 3 tailles de panels (< 20kb / > 20kb < 100 kb / > 100 kb)
- Souvent,  $n > 100$  gènes (panels CGP)
- Analyses simultanées des MSI, TMB, fusions, CNV en plus des SNV
- Panels commerciaux (Fondation ONE, TSO500, Dragon, Guardian...)
- Exome = large panel



# CGP à partir d'une biopsie liquide

- Différents panels utilisés pour la biopsie liquide
- Petits panels
- Larges panels (contiennent les petits panels)
- Mise en évidence variants sur gènes hors AMM
- < 5 % des patients incluables en essais
- Problèmes de disponibilité des traitements/essais



Frontiers in Oncology

Is There a Role for Large Exome Sequencing in the Management of Metastatic Non-Small Cell Lung Cancer: A Brief Report of Real Life

Lorraine Delon<sup>1</sup>, Julia Nguyen<sup>1</sup>, Guoqing Guilleme Kaelinla<sup>1</sup> and Remon Dooijer<sup>1\*</sup>

# Rentabilité de la biopsie liquide

## ■ Exemple de PROpel

Table 4. Concordance between tumour tissue (FoundationOne® CDx) and ctDNA-based (FoundationOne® Liquid CDx) testing

ctDNA-based test	Tumour tissue test			Total
	HRRm	Non-HRRm	HRRm unknown	
HRRm	90 (80%)	51	57	198
Non-HRRm	22	328 (87%)	186	536
HRRm unknown	6	38	18	62
Total	118	417	261	796
Percentage agreement (95% CI)	<b>80% PPA</b> (72–87%)	<b>87% NPA</b> (83–90%)		

# Pré-indications cancer PFMG 2025



## Tumeurs solides adultes

### Cancers de primitif inconnu

Christophe Le Tourneau  
Janick Selves

### Cancers rares

Jean Yves Blay  
Anne-Paule Gimenez-Roqueplo

### Cancers avancés en échec thérapeutique

Christophe Massard  
Pierre-Laurent Puig

## Onco-hématologie adultes

### Lymphome B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaire

Fabrice Jardin  
Sylvain Carras

### Lymphomes de diagnostic incertain

Corinne Haioun  
Pierre Sujobert  
Camille Laurent

### Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif

Jean Soulier  
Raphael Itzykson

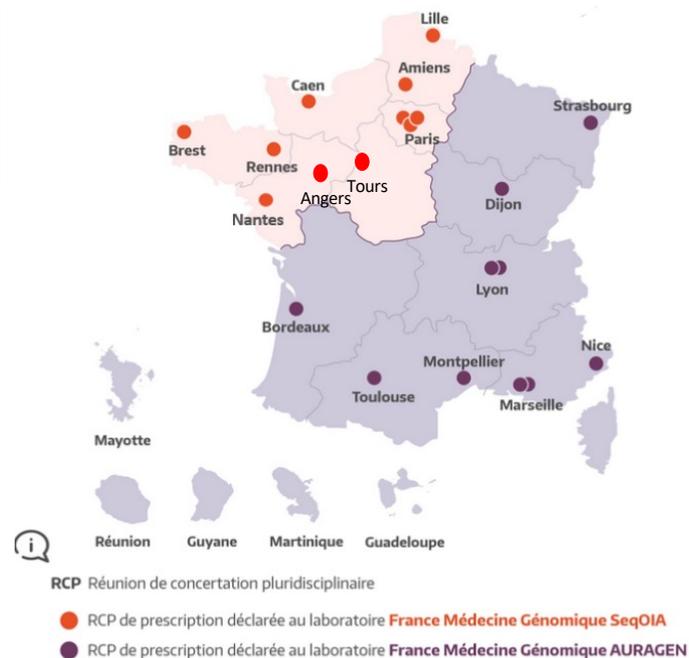
## Tumeurs pédiatriques

### Cancers et leucémies pédiatriques en échec des traitements curateurs

Birgit Geoerger  
Gudrun Schleiermacher

### Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic

Birgit Geoerger  
Gudrun Schleiermacher

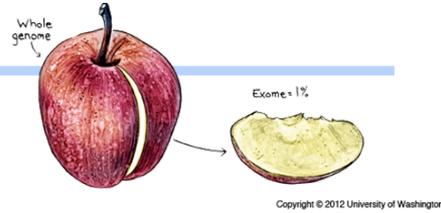


<https://pfm2025.aviesan.fr/c>



# Analyses cancers PFMG 2025 : SeqOIA et AURAGEN

## Cancers



**[WGS 30-40X]** *Constitutionnel*

**[WGS 60-80X]** *Tumoral*

**[WES 150-200X]** *Tumoral*

**[WTS 64M PE reads]** *Tumoral*

# Analyses cancers PFMG 2025 : SeqOIA et AURAGEN



## Prélèvements tumoraux congelés

### WGS Tumoral



CNV

MSI

Score HRD

En cours de mise à disposition :

- Variant calling (SNV/Delins < 50bp)

### WES Tumoral



Variant calling  
(SNV/Delins < 50bp)

Charge mutationnelle  
(TMB)

Signatures mutationnelles

### WTS Tumoral



Transcrit de fusions

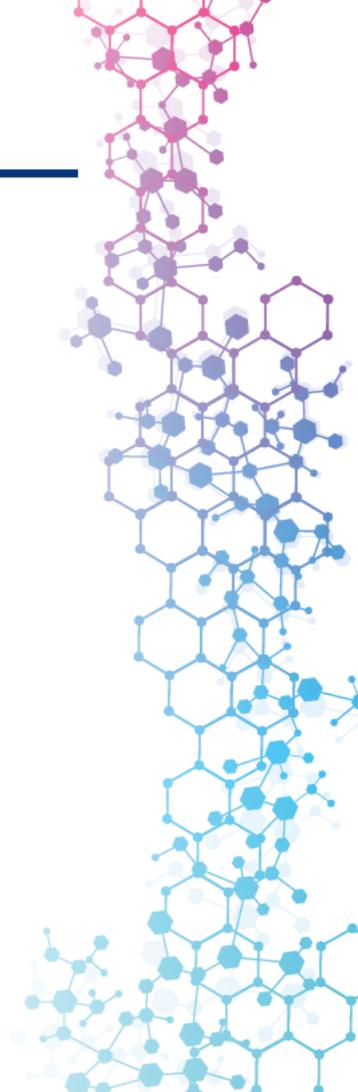
Variant calling  
(SNV/Delins < 50bp)

Expression  
(Tables de comptages)

# Sondage n°1

---

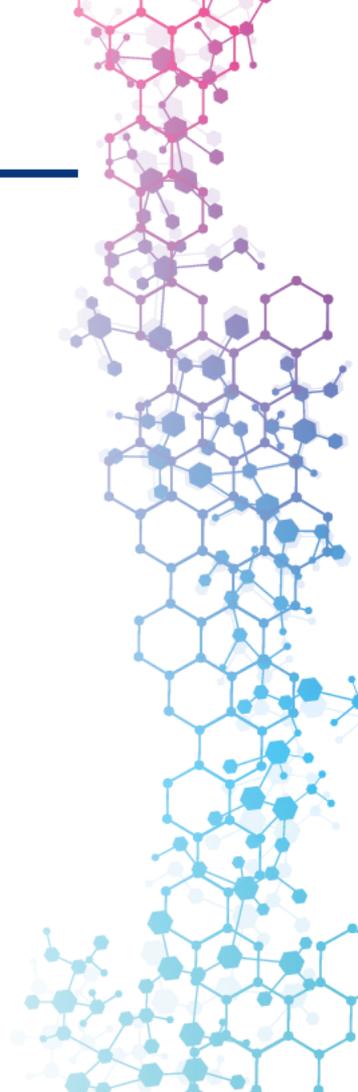
**Réalisez-vous des panels larges ?**



Pour quelles indications ?

---

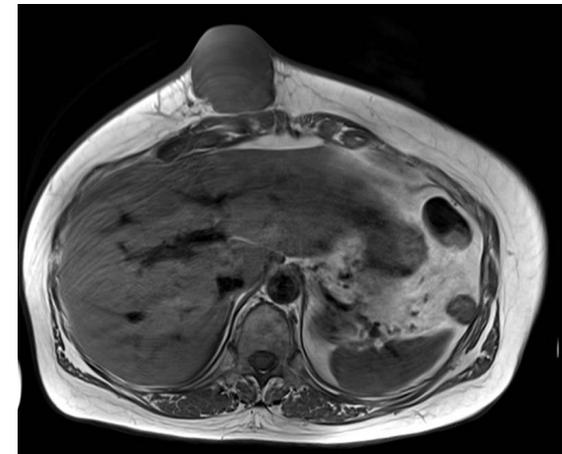
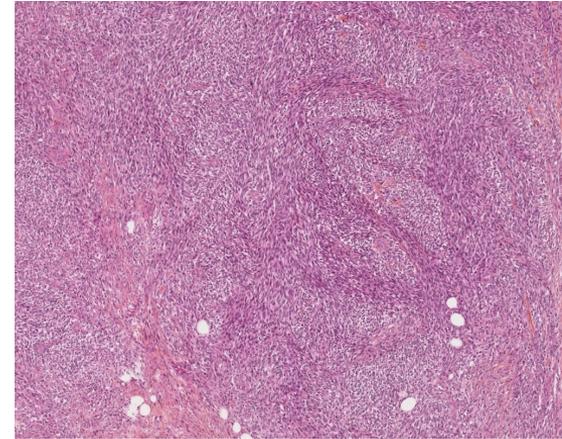
**Cas cliniques diagnostic**



# Cas clinique = impact théranostique des analyses pangénomiques

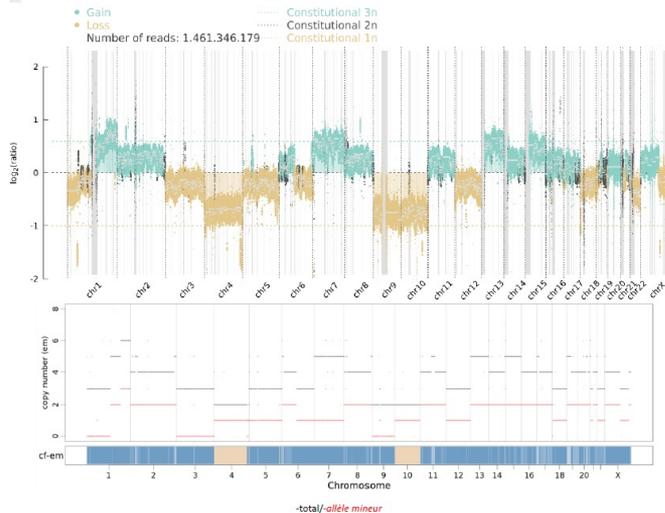
---

- Femme de 60 ans
- Tumeur hypodermique paroi thoracique localisée
- Pas de diagnostic formel sur microbiopsie
- Diagnostic de MPNST sur la pièce opératoire :
  - Morphologie
  - PS100 et SOX10 +, sans expression de HMB45 et MelanA
  - Conservation de H3K27Me3
- MPNST : chimio et radio-résistant
- PEC initiale : Chirurgie + Chimiothérapie adjuvante par AI
- 4 mois après = métastases pulmonaires
- 2<sup>e</sup> ligne par antiangiogénique + SeqOIA



Variation(s) ponctuelle(s) <b>165</b>	Variation(s) du nombre de copies <b>2</b>	Transcrit(s) de fusion <b>0</b>
Charge mutationnelle <b>23.4 Mutations/Mb</b>	Cellularité inférée <b>79%</b>	Ploïdie inférée <b>3.5</b>
Statut Microsatellite <b>Stable (0.7%)</b>	Signature(s) mutationnelle(s) SBS7a (UV 53.2%), SBS7b (UV 46.8%), DBS1 (UV 70.6%), DBS11 (29.4%), ID83A (100.0%)	Statut HRD <b>35 (LOH=6,TAI=19,LST=10)</b>

### Profil génomique



### Liste des Variations du nombre de copies (CNV: Copy Number Variation)

Ploïdie inférée: 3.5 | Cellularité tumorale inférée: 79%

Chr	Début	Fin	Taille (Mb)	Nbre de copies	Génotype	Statut	Gènes	Census
1	161658890	161672624	0.01	8	8/0	gain	FCGR2B	tier 1 oncogene,fusion
9	21152517	22254783	1.10	0	0/0	Perte	CDKN2A, MTAR, CDKN2B	tier 1 TSG, -, -

### VARIANTS NUCLÉOTIDIQUES SOMATIQUES (SNV, delins)

Gène	Nomenclature codante	ADN-Tum VAF (alt/tot)	ARN-Tum VAF (alt/tot)	Statut CNV	Census	Classification
TERT	ENST00000310581.9: c.146C>T	73% (24/33)	NA(NA)	Gain (2/1)	tier 1 oncogene,TSG	Pathogène
BRAF	ENST00000496384.7: c.1799T>A p.(Val600Glu)	75% (140/186)	67% (14/21)	Gain (4/1)	tier 1 oncogene,fusion	Pathogène
BRIP1	ENST00000259008.6: c.1963C>T p.(Pro655Ser)	50% (83/165)	28% (2/7)	Gain (2/2)	tier 1 TSG	Variante de signification incertaine; prédit driver par CGI
NTRK1	ENST00000524377.5: c.1575_1576delinsTT p.(Leu526Phe)	61% (111/182)	NA(NA)	Gain (3/2)	tier 1 oncogene,TSG,fusion	Variante de signification incertaine; prédit driver par CGI
FGFR3	ENST00000440486.7: c.2374G>A p.(Asp792Asn)	48% (54/112)	NA(NA)	Normal (1/1)	tier 1 oncogene,fusion	Variante de signification incertaine; prédit driver par CGI
ZMYM2	ENST00000610343.4: c.1228G>A p.(Glu410Lys)	30% (75/251)	47% (31/66)	Gain (3/2)	tier 1 fusion	Variante de signification incertaine; prédit driver par CGI
SPOP	ENST00000504102.5: c.671T>C p.(Val224Ala)	45% (65/146)	NA(NA)	Gain (2/2)	tier 1 TSG	Variante de signification incertaine; prédit driver par CGI
PTPRC	ENST00000442510.7: c.3574G>A p.(Glu1192Lys)	16% (52/332)	NA(NA)	Gain (3/3)	tier 1 TSG	Variante de signification incertaine; prédit driver par CGI
PTPRC	ENST00000442510.7: c.658+3G>A	48% (159/333)	NA(NA)	Gain (3/3)	tier 1 TSG	Variante de signification incertaine; passenger
LRP1B	ENST00000389484.7: c.12700G>A p.(Asp4234Asn)	41% (116/283)	NA(NA)	Gain (2/2)	tier 1 TSG	Variante de signification incertaine; prédit driver par CGI
KDR	ENST00000263923.5: c.3065G>A p.(Arg1022Gln)	54% (37/68)	NA(NA)	Normal (1/1)	tier 1 oncogene	Variante de signification incertaine; prédit driver par CGI

Prediction de localisation primaire selon TransCUPtomics [Vibert et al 2021]:

class_knn	probability_knn	class_rf	probability_rf	confidence	
2D2E14	Skin cutaneous melanoma	0.627	Skin cutaneous melanoma	0.284	High

Variation(s) ponctuelle(s)

165

Variation(s) du nombre de copies

2

Transcrit(s) de fusion

0

Charge mutationnelle

23.4 Mutations/Mb

Cellularité inférée

79%

Ploidie inférée

3.5

Statut Microsatellite

Stable (0.7%)

Signature(s) mutationnelle(s)

SBS7a (UV 53.2%), SBS7b (UV 46.8%),  
DBS1 (UV 70.6%), DBS11 (29.4%),  
ID83A (100.0%)

Statut HRD

35 (LOH=6,TAI=19,LST=10)

VARIANTS NUCLÉOTIDIQUES SOMATIQUES (SNV, delins)

Gène	Nomenclature codante	ADN-Tum VAF (alt/tot)	ARN-Tum VAF (alt/tot)	Statut CNV	Census	Classification
<i>TERT</i>	ENST00000310581.9: c.-146C>T	73% (24/33)	NA(NA)	Gain (2/1)	tier 1 oncogene,TSG	Pathogène
<i>BRAF</i>	ENST00000496384.7: c.1799T>A p.(Val600Glu)	75% (140/186)	67% (14/21)	Gain (4/1)	tier 1 oncogene,fusion	Pathogène
<i>BRIP1</i>	ENST00000259008.6: c.1963C>T p.(Pro655Ser)	50% (83/165)	28% (2/7)	Gain (2/2)	tier 1 TSG	Variant de signification incertaine ; prédit driver par CGI
<i>NTRK1</i>	ENST00000524377.5: c.1575_1576delinsTT p.(Leu526Phe)	61% (111/182)	NA(NA)	Gain (3/2)	tier 1 oncogene,TSG,fusion	Variant de signification incertaine ; prédit driver par CGI
<i>FGFR3</i>	ENST00000440486.7: c.2374G>A p.(Asp792Asn)	48% (54/112)	NA(NA)	Normal (1/1)	tier 1 oncogene,fusion	Variant de signification incertaine ; prédit driver par CGI
<i>ZMYM2</i>	ENST00000610343.4: c.1228G>A p.(Glu410Lys)	30% (75/251)	47% (31/66)	Gain (3/2)	tier 1 fusion	Variant de signification incertaine ; prédit driver par CGI
<i>SPOP</i>	ENST00000504102.5: c.671T>C p.(Val224Ala)	45% (65/146)	NA(NA)	Gain (2/2)	tier 1 TSG	Variant de signification incertaine ; prédit driver par CGI
<i>PTPRC</i>	ENST00000442510.7: c.3574G>A p.(Glu1192Lys)	16% (52/332)	NA(NA)	Gain (3/3)	tier 1 TSG	Variant de signification incertaine ; prédit driver par CGI
<i>PTPRC</i>	ENST00000442510.7: c.658+3G>A	48% (159/333)	NA(NA)	Gain (3/3)	tier 1 TSG	Variant de signification incertaine ; passenger
<i>LRP1B</i>	ENST00000389484.7: c.12700G>A p.(Asp4234Asn)	41% (116/283)	NA(NA)	Gain (2/2)	tier 1 TSG	Variant de signification incertaine ; prédit driver par CGI
<i>KDR</i>	ENST00000263923.5: c.3065G>A p.(Arg1022Gln)	54% (37/68)	NA(NA)	Normal (1/1)	tier 1 oncogene	Variant de signification incertaine ; prédit driver par CGI

Variation(s) ponctuelle(s) <b>165</b>	Variation(s) du nombre de copies <b>2</b>	Transcrit(s) de fusion <b>0</b>
Charge mutationnelle <b>23.4 Mutations/Mb</b>	Cellularité inférée <b>79%</b>	Ploidie inférée <b>3.5</b>
Statut Microsatellite <b>Stable (0.7%)</b>	Signature(s) mutationnelle(s) SBS7a (UV 53.2%), SBS7b (UV 46.8%), DBS1 (UV 70.6%), DBS11 (29.4%), ID83A (100.0%)	Statut HRD <b>35 (LOH=6,TAI=19,LST=10)</b>

Prédiction de localisation primaire selon TransCUPtomics (Vibert et al 2021):

	class_knn	probability_knn	class_rf	probability_rf	confidence
2D2E14	Skin cutaneous melanoma	0.627	Skin cutaneous melanoma	0.284	High

## INTERPRÉTATION :

Tumeur ayant une charge mutationnelle élevée (23 mutations/Mb), sans instabilité microsatellitaire, présentant un score d'instabilité génomique de type HRD en-dessous du seuil retenu dans le cancer de l'ovaire à 42 (score HRD à 35).

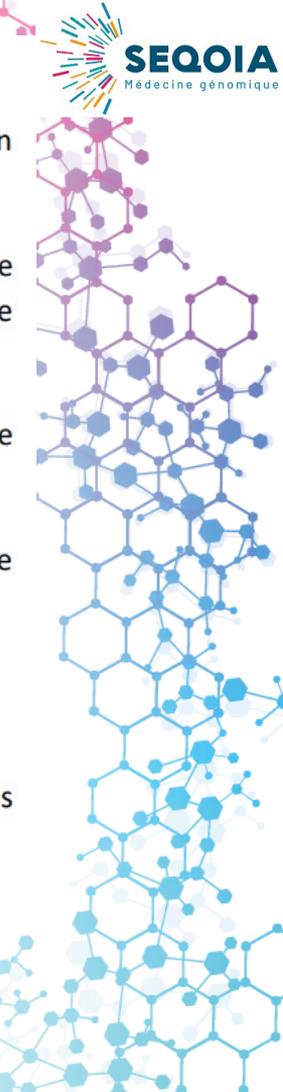
Profil génomique bien remanié avec une délétion homozygote du gène *CDKN2A* et une petite amplification du gène *FCGR2B*. Présence d'un variant pathogène du promoteur de *TERT* et du variant hotspot de *BRAF* (V600E). Absence de transcrite de fusion d'intérêt.

La présence des signatures associées à l'exposition aux UV (SBS7a/b et DBS1), la présence des variants de *TERT* et de *BRAF*, ainsi que l'analyse transCUPtomics sont plutôt évocateurs d'un mélanome (diagnostic différentiel des MPNST).

La charge mutationnelle élevée (23 mutations/Mb) semble être associée à une forte infiltration immunitaire limitée aux lymphocytes cytotoxiques, bien que présentant une faible expression des checkpoints immunitaires.

## CONCLUSION :

L'analyse génomique tumorale étant en faveur d'un mélanome, le traitement pourrait être adapté selon les recommandations en vigueur.



## INTERPRÉTATION :

Tumeur ayant une charge mutationnelle élevée (23 mutations/Mb), sans instabilité microsatellitaire, présentant un score d'instabilité génomique de type HRD en-dessous du seuil retenu dans le cancer de l'ovaire à 42 (score HRD à 35).

Profil génomique bien remanié avec une délétion homozygote du gène *CDKN2A* et une petite amplification du gène *FCGR2B*. Présence d'un variant pathogène du promoteur de *TERT* et du variant hotspot de *BRAF* (V600E). Absence de transcrite de fusion d'intérêt.

La présence des signatures associées à l'exposition aux UV (SBS7a/b et DBS1), la présence des variants de *TERT* et de *BRAF*, ainsi que l'analyse transCUPtomics sont plutôt évocateurs d'un mélanome (diagnostic différentiel des MPNST).

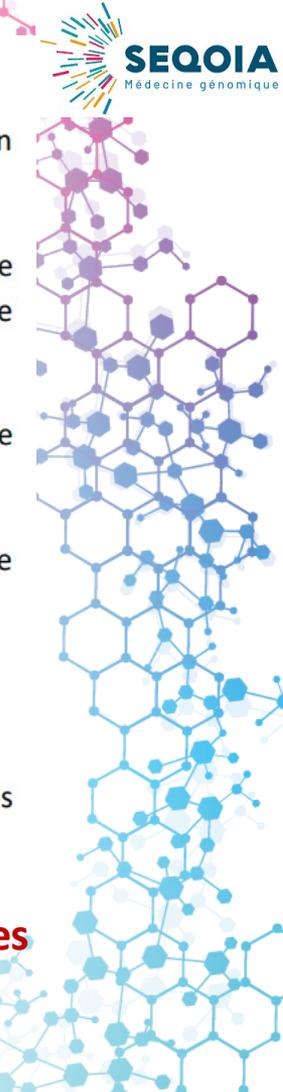
La charge mutationnelle élevée (23 mutations/Mb) semble être associée à une forte infiltration immunitaire limitée aux lymphocytes cytotoxiques, bien que présentant une faible expression des checkpoints immunitaires.

## CONCLUSION :

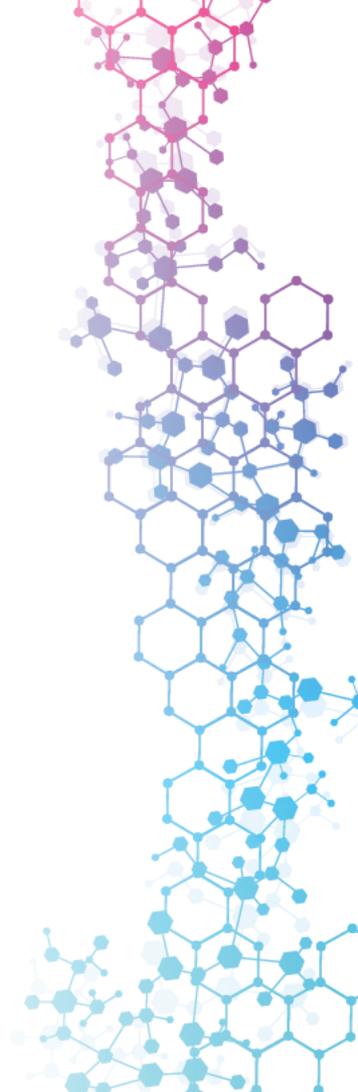
L'analyse génomique tumorale étant en faveur d'un mélanome, le traitement pourrait être adapté selon les recommandations en vigueur.

### **Caractéristiques moléculaires d'un mélanome -> Nouvelles options thérapeutiques**

- ✓ Immune checkpoint inhibitors
- ✓ Inhibiteur de BRAF



# Cas clinique théranostique



# Cas clinique théranostique

---

Madame D., née en 1938

Carcinome lobulaire infiltrant du sein gauche.

T4b pN1 M0, RO 100 %, RP 100 %, SBR II (3+2+1), ypT4 ypN1, RO 100 %, RP 50 %, **HER 2-**.

Actuel : évolution cutanée.

**À 73 ans** : découverte de microcalcifications du sein : deux contingents : un carcinome *in situ* de haut grade et un lobaire *in situ* relativement diffus du côté gauche.

Segmentectomie guidée par harpon.

Radiothérapie.

Mise en place d'une surveillance.

**À 4 ans** de la prise en charge, récurrence locale sous forme d'un carcinome lobulaire infiltrant de grade 2, RH +, mitose 1 avec un index mitotique bas.

Chimiothérapie adjuvante anthracyclines-taxanes hebdomadaire.

Début d'un INHIBITEUR DE L'AROMATASE.

Mastectomie gauche mettant en évidence la persistance du lobulaire infiltrant visiblement chimio-réfractaire.

Radiothérapie pendant 3 mois.



# Cas clinique théranostique

---

**À 5 ans**, récurrence sous cutanée mesurant 10 X 20 mm au niveau de la cicatrice.

Scintigraphie osseuse négative.

Pet-scan négatif,

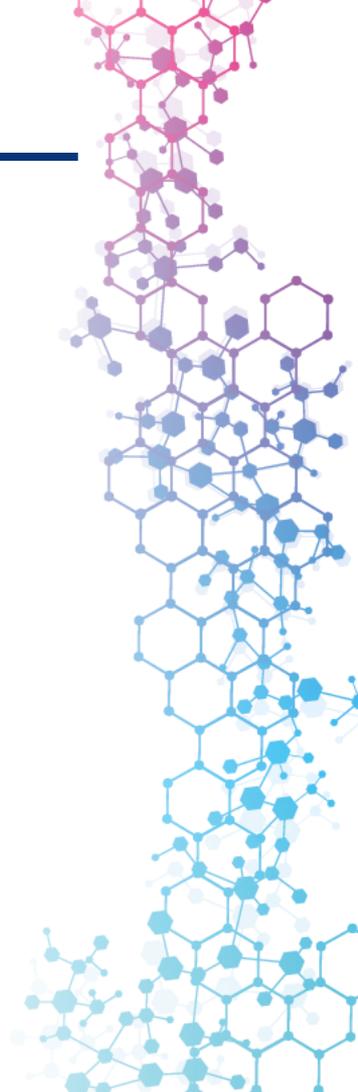
Scanner thoraco-abdomino-pelvien négatif.

INHIBITEUR DE L'AROMATASE + INHIBITEUR DE mTOR. Bonne réponse clinique mais mauvaise tolérance.

Switch sur SERD + anti-CDK4/6 **pendant 1 an**.

Prescription d'une analyse d'exome tumoral.

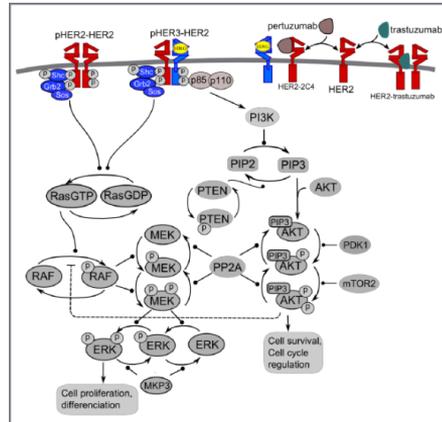
**À 6 ans**, ré-évolution des marqueurs tumoraux, ré-évolution cutanée



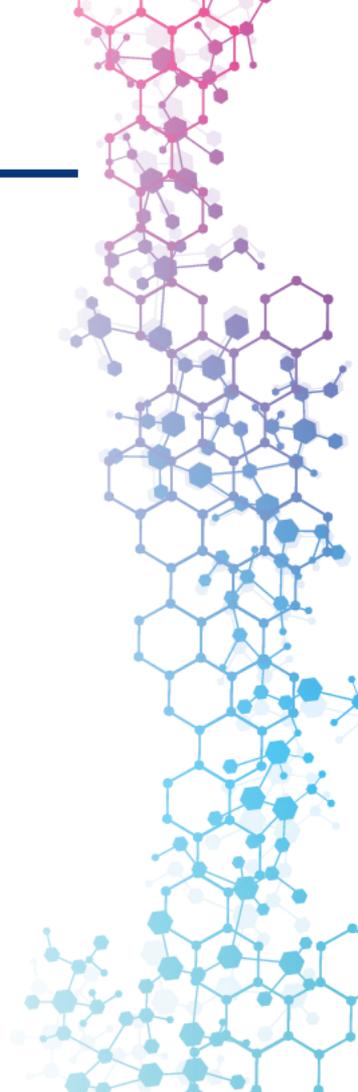
# Cas clinique théranostique

## ■ Résultats de l'analyse d'exome

Séquence de référence utilisée	Gènes	Variation nucléotidique	Variation protéique	Fréquence Mutation	Impact
NM_152424.3	<i>AMER1</i>	c.3211C>T	p.Pro1071Ser	55,8	Inconnue
NM_004655.3	<i>AXIN2</i>	c.1419_1421 dupCCA	p.His473dup	25	Inconnue
NM_004448.2	<i>ERBB2</i>	c.2606T>G	p.Leu869Arg	50	Activatrice
NM_001982.3	<i>ERBB3</i>	c.2783A>G	p.Glu928Gly	36,2	Activatrice
NM_001243743.1	<i>FANCC</i>	c.77C>T	p.Ser26Phe	50,5	Neutre
NM_016734.1	<i>PAX5</i>	c.964G>A	p.Ala322Thr	43,5	Inconnue
NM_006231.2	<i>POLE</i>	c.4645C>G	p.Pro1549Ala	31,6	Neutre
NM_014225.5	<i>PPP2R1A</i>	c.259C>T	p.His87Tyr	41,8	Inconnue
NM_003738.4	<i>PTCH2</i>	c.1864C>T	p.His622Tyr	48,2	Neutre
NM_058216.1	<i>RAD51C</i>	c.376G>A	p.Ala126Thr	51,7	Neutre



→ Pan-HER inhibiteur



# Cas clinique théranostique

## ■ Résultats de l'analyse d'exome

Séquence de référence utilisée	Gènes	Variation nucléotidique	Variation protéique	Fréquence Mutation	Impact
NM_152424.3	<i>AMER1</i>	c.3211C>T	p.Pro1071Ser	55,8	Inconnue
NM_004655.3	<i>AXIN2</i>	c.1419_1421 dupCCA	p.His473dup	25	Inconnue
NM_004448.2	<i>ERBB2</i>	c.2606T>G	p.Leu869Arg	50	Activatrice
NM_001982.3	<i>ERBB3</i>	c.2783A>G	p.Glu928Gly	36,2	Activatrice
NM_001243743.1	<i>FANCC</i>	c.77C>T	p.Ser26Phe	50,5	Neutre
NM_016734.1	<i>PAX5</i>	c.964G>A	p.Ala322Thr	43,5	Inconnue
NM_006231.2	<i>POLE</i>	c.4645C>G	p.Pro1549Ala	31,6	Neutre
NM_014225.5	<i>PPP2R1A</i>	c.259C>T	p.His87Tyr	41,8	Inconnue
NM_003738.4	<i>PTCH2</i>	c.1864C>T	p.His622Tyr	48,2	Neutre
NM_058216.1	<i>RAD51C</i>	c.376G>A	p.Ala126Thr	51,7	Neutre

À 6 ans, ré-évolution des marqueurs tumoraux, ré-évolution cutanée.

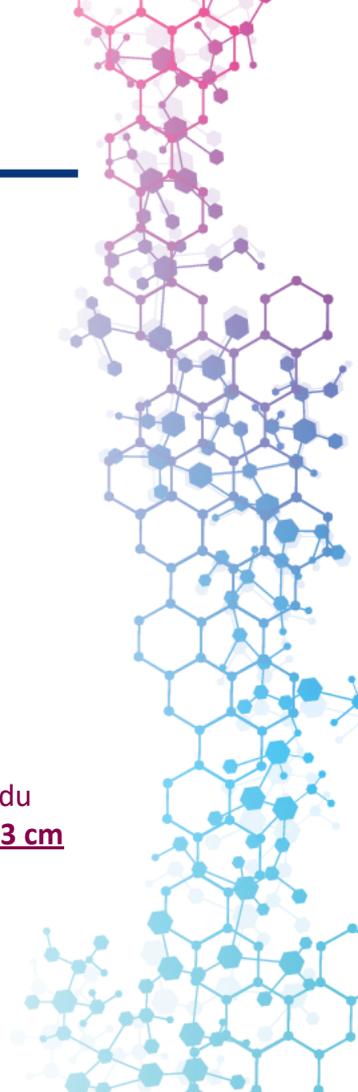
SERD + INHIBITEUR pan-HER

+ 3 semaines post introduction INHIBITEUR pan-HER : score OMS à 0. La patiente va bien.

Les nodules de la paroi sont en nette amélioration avec quasiment plus d'inflammation locale, le nodule au niveau du sternum qui faisait la taille d'un haricot un peu rénitent est maintenant aplanie et dans le dos on a gagné au moins **3 cm** sur les lésions connues.

Le seul effet secondaire notable est une éruption cutanée au niveau du visage de grade I.

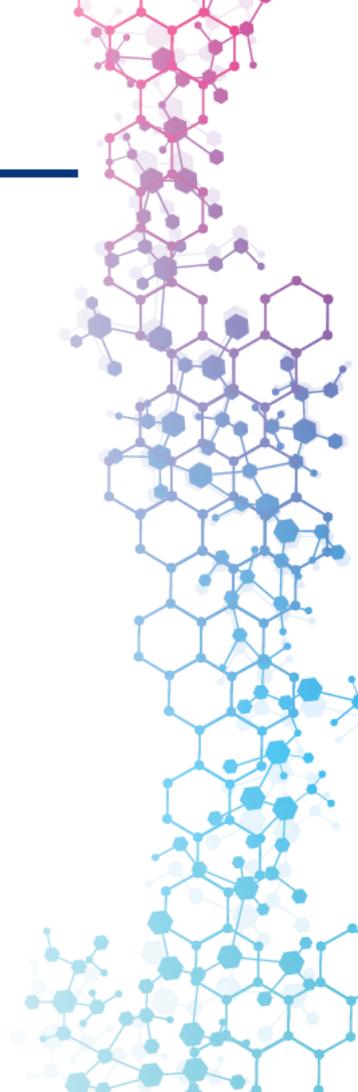
+ 9 mois : réponse complète.



# Sondage n° 2

---

**Que faites-vous des résultats obtenus ?**



# RCP moléculaires

## ❑ Pourquoi ?

- ✓ Indication d'analyses
- ✓ Discuter les résultats

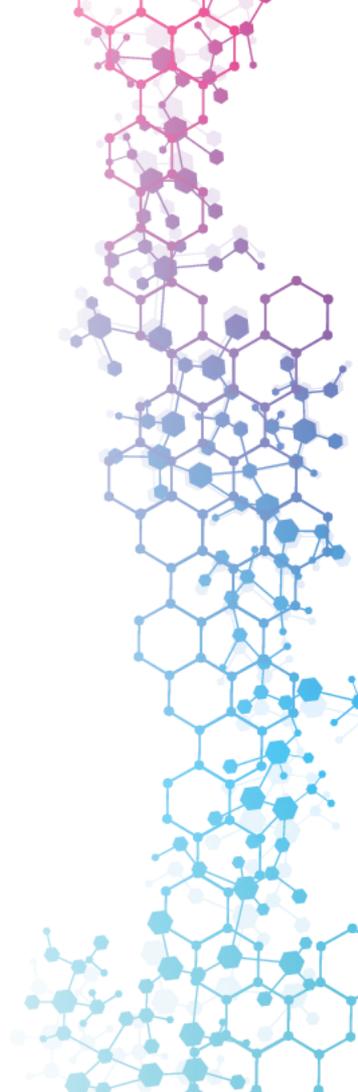
➡ Importance des **discussions clinico-biologiques** (choix des prélèvements, interprétation dans un contexte clinique particulier...)

## ❑ Quel quorum ?

- ✓ Oncologues
- ✓ Biologistes
- ✓ Anatomopathologistes ➡ Matériel disponible
- ✓ Onco-généticiens ➡ Risque de mutations constitutionnelles
- ✓ Radiologues ➡ Biopsie
- ✓ Pharmaciens } Accès aux thérapeutiques
- ✓ ARC }

## ❑ Quid de l'inclusion dans les essais ?

- ✓ Il ne suffit pas d'avoir une cible...
- ✓ Comment trouver un essai : ARC, site de l'INCa, Clinical trials.gov, applications...



## Sondage n° 3

---

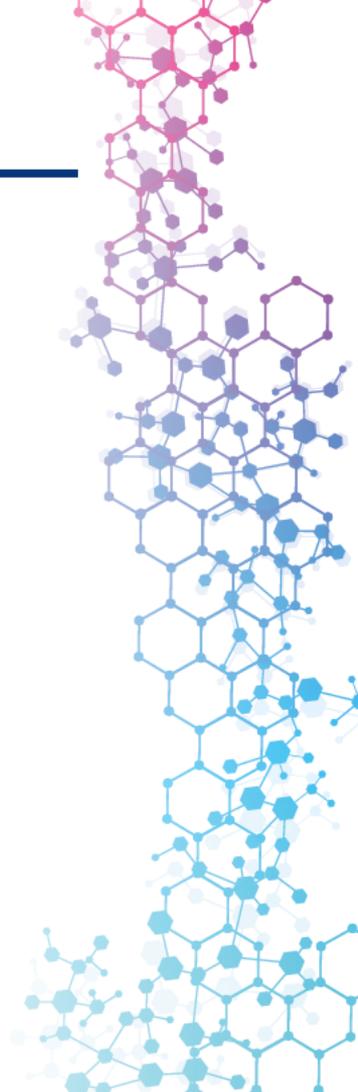
**Avez-vous une RCP moléculaire dans votre établissement ?  
Si non, comment adressez-vous vos patients ?**



# Quelles limites ?

---

- **Problématiques liées au prélèvement**
- **Sensibilité**
- **Délais de résultats**
- **Financement**



# Problématiques liées au prélèvement

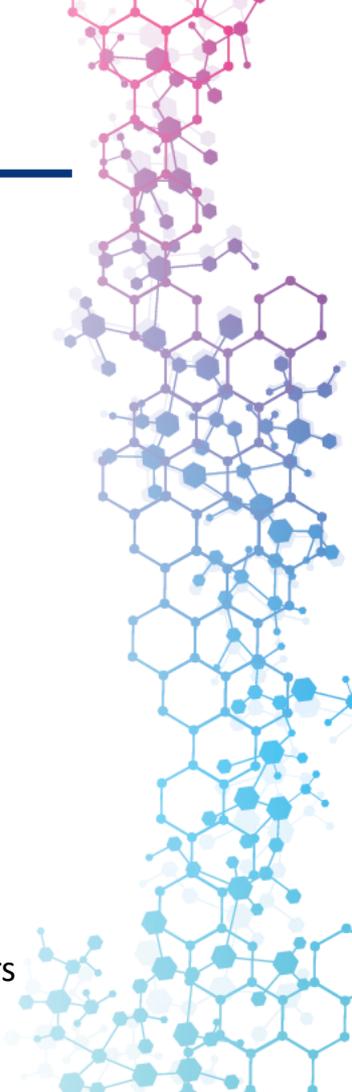
---

## ■ Matériel disponible

- Après diagnostic :
  - HE, ruban, IHC, biomarqueurs théranostiques, test de génétique somatique de routine (FISH, PCR, NGS, ...)
- FFPE, CT > 5-10 %, nécrose, et autres facteurs confondants limités

## ■ Matériel épuisé

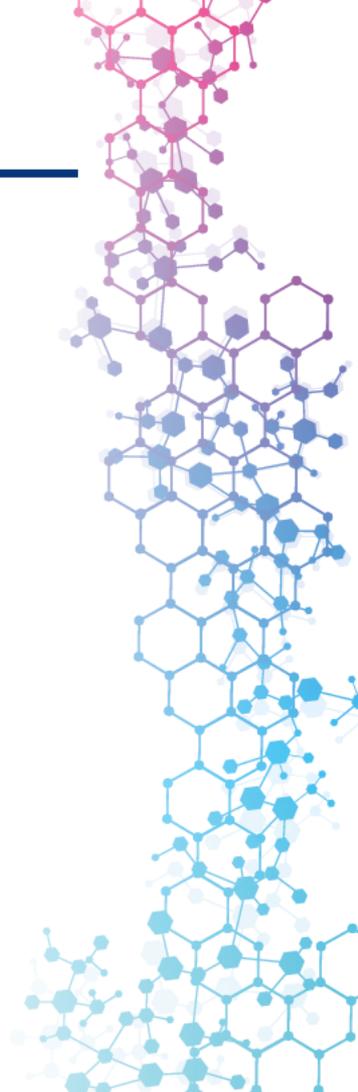
- |  |   |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li>■ Possibilité d'un prélèvement congelé ? <b>OUI</b><ul style="list-style-type: none"><li>■ Délai ischémie froide &lt; 1h</li><li>■ Equipement, sécurité, formation</li><li>■ Traçabilité</li></ul></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>■ Possibilité d'un prélèvement congelé ? <b>NON</b><ul style="list-style-type: none"><li>■ FFPE</li><li>■ Biopsie : 3 carottes</li><li>■ Exérèse : 5 mm<sup>2</sup></li><li>■ CT &gt; 5-10 %, nécrose, et autres facteurs confondants limités</li></ul></li></ul> |
|--|---|



# Sensibilité

---

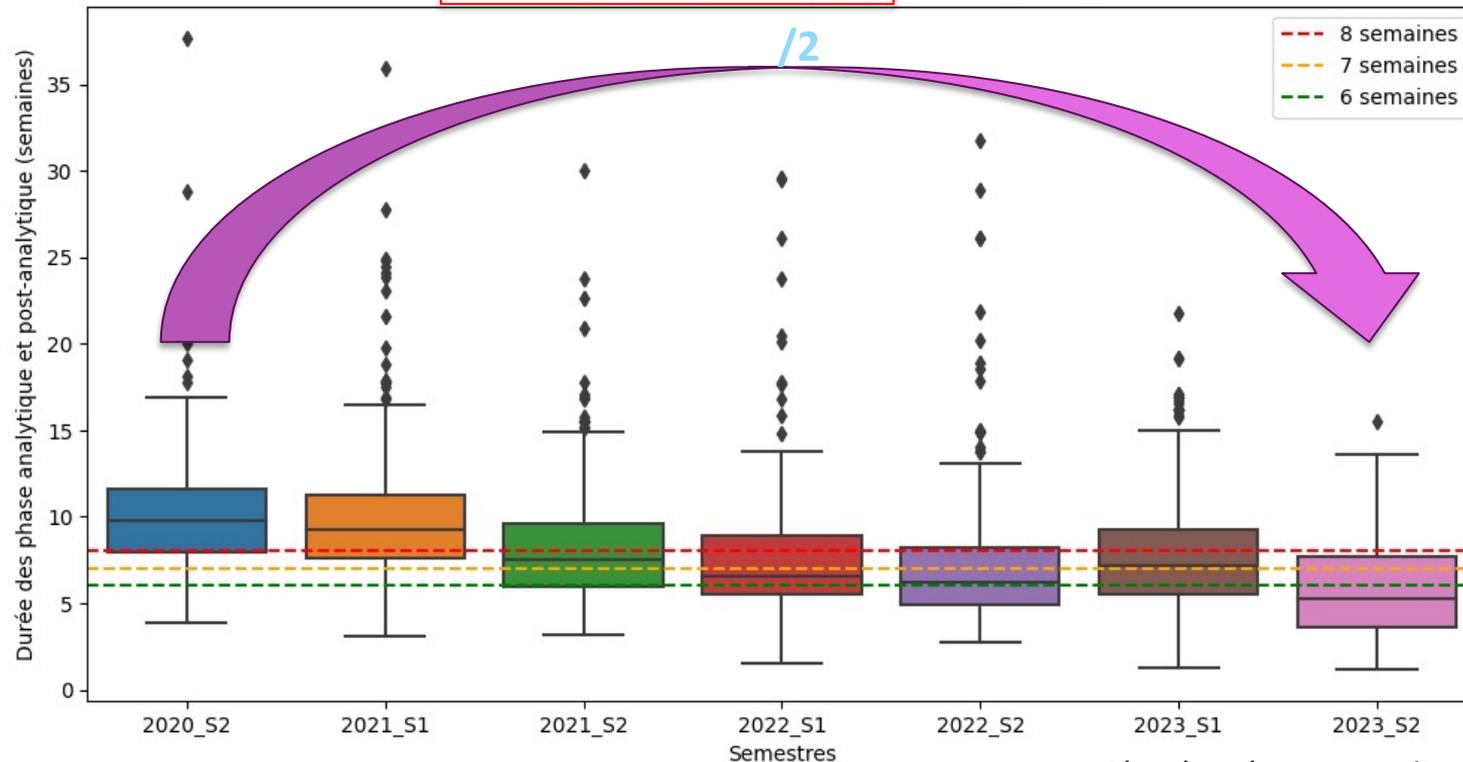
- **Dépend de la couverture**
  - Si biopsie tissulaire, utilisation des UMI non nécessaire
  - Sur tissu, sensibilité > 5 % suffisante (100X de couverture ?)
  - Impact direct sur le prix
  - Si biopsie liquide, utilisation des UMI obligatoire
  - Sur liquide, sensibilité < 1 % requise (généralement 0,2/0,3 %)



# Limites = délais de résultats



Durée de la phase analytique et post-analytique pour les prescriptions cancers



D'après Kévin Jouselin

# Financement ?



## Décision du 7 août 2023 de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie relative à la liste des actes et prestations pris en charge par l'Assurance maladie

Code	Libellé	Activité	Phase	Exo TM	Regroupement
ZZQX129	Qualification pour analyse de génétique somatique d'échantillon tissulaire fixé en paraffine <i>Indication : selon les recommandations de la Haute autorité de santé et de l'Institut national du cancer</i> <i>Environnement :</i> <i>Conditions de réalisation : selon les préconisations formulées par la Haute autorité de santé en décembre 2019</i>	1	0	5	ATM
ZZQX201	Qualification pour analyse génétique somatique d'échantillon tissulaire congelé <i>Indication : selon les recommandations de la Haute autorité de santé et de l'Institut national du cancer</i> <i>Environnement :</i> <i>Conditions de réalisation : selon les préconisations formulées par la Haute autorité de santé en décembre 2019</i>	1	0	5	ATM

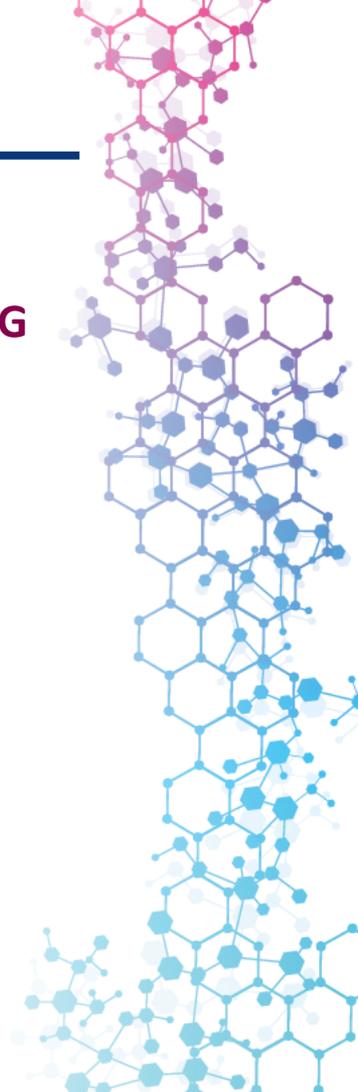
  

ZZQX129	1	0	36,89 €
ZZQX201	1	0	39,73 €

# Take home messages

---

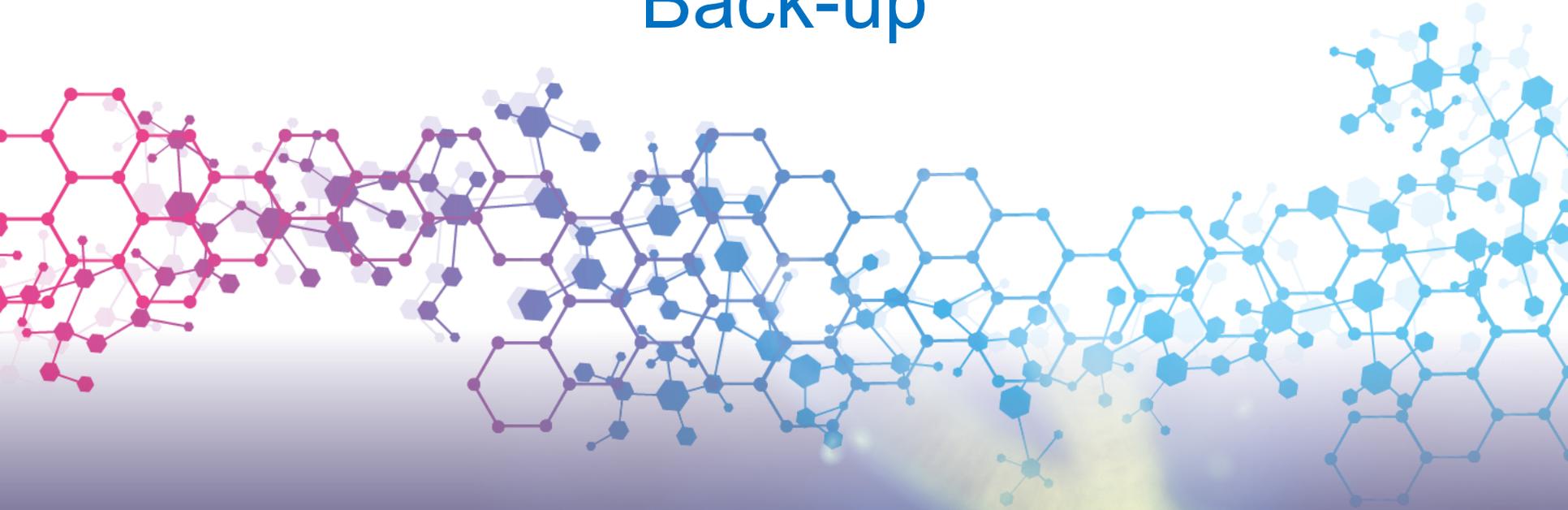
- **CGP = panels larges ADN/ARN, WGS/WES/WTS sur les plateformes PFMG**
- **Indications : diagnostics difficiles, accès aux traitements et/ou essais cliniques en 2<sup>e</sup> intention**
- **Privilégier le PFMG si tumeur congelé disponible (délai < 2 mois)**
- **Nécessité d'une RCP moléculaire d'aval**
- **Incertitude sur le financement**



MERCI DE VOTRE ATTENTION



# Back-up



Avec la participation  
scientifique du



# Rentabilité de la biopsie liquide

- De plus en plus utilisée
  - dépendant du tissu, de la charge tumorale

	At metastatic diagnosis	After subsequent lines of therapy
Tumor biopsy 	<b>Advantages</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Key pathological information</li><li>• Ability to assess non-DNA biomarkers (protein, RNA, etc)</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Important for research and discovery</li><li>• Critical if assessment of non-DNA biomarkers needed</li></ul>
	<b>Disadvantages</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Longer turnaround time for sequencing limits first-line precision-therapy selection</li><li>• Limited tissue quantities can constrain breadth of testing or cause assay failure</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Requires repeat invasive procedure</li><li>• Longer turnaround time for sequencing results may hinder rapid selection of therapy</li></ul>
Liquid-biopsy ctDNA 	<b>Advantages</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• High concordance with tissue biopsy</li><li>• Ready sample availability</li><li>• Rapid turnaround to facilitate first-line precision-oncology therapies</li><li>• Baseline for subsequent liquid biopsy</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Non-invasive, easy to obtain serial samples</li><li>• Captures heterogeneous resistance alterations</li><li>• Rapid turnaround can enhance clinical-trial enrollment</li></ul>
	<b>Disadvantages</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Parallel assessment with tumor testing increases cost</li><li>• Cannot assess non-DNA biomarkers</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Cannot assess non-DNA biomarkers</li></ul>

CANCER SCREENING  
Liquid biopsy versus tumor biopsy for  
clinical-trial recruitment

Studies demonstrate the efficacy of screening by liquid biopsy for enrollment in clinical trials of precision  
cancer therapy.  
Ryan & Corcoran

