



## Utilisation Prévue

FoundationOne Liquid CDx est un dispositif médical de diagnostic in vitro basé sur un séquençage de nouvelle génération (NGS) qui analyse 324 gènes. Les substitutions de base et insertion-délétions (indels) sont rapportées pour 311 gènes, les altérations du nombre de copies sont rapportées pour 310 gènes, et les fusions/réarrangements de gènes sont rapportés pour les 324 gènes. Le test évalue également la fraction tumorale et les signatures génomiques suivantes : la charge mutationnelle tumorale dans le sang (blood tumor mutational burden, bTMB) et le statut d'instabilité microsatellitaire élevée (MSI-High). FoundationOne Liquid CDx analyse l'ADN libre circulant (ADNlc), isolé à partir du plasma provenant du sang total périphérique non-coagulé de patients atteints de cancer. Ce test est conçu pour être utilisé comme un compagnon diagnostic afin d'identifier les patients qui pourraient bénéficier de thérapies ciblées selon les indications pour lesquelles elles sont approuvées. FoundationOne Liquid CDx permet également d'évaluer le profil mutationnel de la tumeur qui pourra guider les professionnels de santé qualifiés conformément aux recommandations des sociétés savantes en oncologie pour les patients présentant des tumeurs malignes.

Un résultat négatif d'un échantillon de plasma ne signifie pas que la tumeur du patient n'est pas porteuse d'altération génomique. Les patients sans altération génomique sur une biopsie liquide doivent, si possible, être soumis à une biopsie tissulaire pour confirmer (ou non) le profil mutationnel de la tumeur à l'aide d'un test validé.

FoundationOne Liquid CDx est un test réalisé par Foundation Medicine, Inc. à Cambridge, MA et à Penzberg (Allemagne).



## Résumé des spécificité et sensibilité analytiques

Les résultats sur la limite de détection (Limit of Detection, LoD) du test sont présentés par type d'altérations dans le tableau ci-dessous. La LoD médiane est présentée pour les variants alléliques, la fraction tumorale ou les loci instables pour lesquels le test a montré une probabilité de détection de 95%. Veuillez-vous référer à la liste ci-dessous et aux informations techniques complètes du produit pour obtenir la liste des 75 gènes sélectionnés pour être analysés avec des amorces spécifiques pour une sensibilité accrue.

TYPES D'ALTERATIONS	SENSIBILITE	LIMITE MEDIANE DE DETECTION
Variants Courts (substitutions et indels)	Améliorée	0.40% VAF
	Standard	0.82% VAF
Réarrangements	Améliorée	0.37% VAF
	Standard	0.90% VAF
Amplification du nombre de copies	NA	21.7% TF
Perte du nombre de copies	NA	30.4% TF
MSI	NA	0.8% Loci Instables
bTMB (insertions/délétions)	NA	1.00% VAF
bTMB (substitutions)	NA	1.00% VAF

VAF = variant allele frequency (fréquence allélique) ; TF = tumor fraction (fraction tumorale) / \*La précision du %VAF ou %TF n'a pas été validée analytiquement

Lors de la définition de la « limite de blanc » (Limit of Blanks, LoB), et notamment l'appel des variants sur des donneurs sains, 1 735 variants uniques ont été inclus dans l'analyse pour un total de 137 065 points mesurés. Un total de 18 faux positifs a été observé sur 4 variants courts uniques. La LoB a été déterminée pour être la valeur idéale du zéro pour les variants courts, les réarrangements et les amplifications du nombre de copies. Le taux de faux positifs obtenu était de 0 % pour les réarrangements et les amplifications du nombre de copies et de 0,013 % (~1 sur 8 000) pour les variants courts (substitutions et indels).



## Liste de gènes FoundationOne Liquid CDx<sup>†</sup>

FoundationOne Liquid CDx permet l'analyse de 324 gènes, dont 309 gènes avec une couverture complète des exons (séquences codantes) et 15 gènes avec une couverture uniquement d'introns (séquences non-codantes) sélectionnés (indiqués par un \*). Une sélection de gènes et d'exons (indiqués en gras) est analysée avec une sensibilité supérieure. Le test évalue également la fraction tumorale et les signatures génomiques que sont la charge mutationnelle tumorale dans le sang (bTMB) et le statut d'instabilité microsatellitaire élevée (MSI-H).

<b>ABL1</b> [Exons 4-9]	<i>ALOX12B</i>	<i>ASXL1</i>	<i>BAP1</i>	<i>BCR*</i> [Introns 8, 13, 14]	<i>BRIP1</i>	<i>CASP8</i>
<i>ACVR1B</i>	<i>AMER1 (FAM123B)</i>	<b>ATM</b>	<i>BARD1</i>	<b>BRAF</b> [Exons 11-18, Introns 7-10]	<i>BTG1</i>	<i>CBFB</i>
<b>AKT1</b> [Exon 3]	<b>APC</b>	<b>ATR</b>	<i>BCL2</i>	<b>BRCA1</b> [Introns 2, 7, 8, 12, 16, 19, 20]	<i>BTG2</i>	<i>CBL</i>
<i>AKT2</i>	<b>AR</b>	<i>ATRX</i>	<i>BCL2L1</i>	<b>BRCA2</b> [Intron 2]	<b>BTK</b> [Exons 2, 15]	<b>CCND1</b>
<i>AKT3</i>	<b>ARAF</b> [Exons 4, 5, 7, 11, 13, 15, 16]	<i>AURKA</i>	<i>BCL2L2</i>	<i>BRD4</i>	<i>C11orf30 (EMSY)</i>	<i>CCND2</i>
<b>ALK</b> [Exons 20-29 Introns 18,19]	<i>ARFRP1</i>	<i>AURKB</i>	<i>BCL6</i>		<i>C17orf39 (GID4)</i>	<i>CCND3</i>
	<i>ARID1A</i>	<i>AXIN1</i>	<i>BCOR</i>		<i>CALR</i>	<i>CCNE1</i>
		<i>AXL</i>	<i>BCORL1</i>		<i>CARD11</i>	<i>CD22</i>

## (Suite de la liste de gènes FoundationOne Liquid CDx)

CD70	<b>ERBB2</b>	<b>FOXL2</b>	KLHL6	<b>NF1</b>	PPARG	SMAD2
CD74* [Introns 6-8]	<b>ERBB3</b> [Exons 3, 6, 7, 8, 10, 12, 20, 21, 23, 24, 25]	FUBP1	KMT2A (MLL) [Introns 6, 8-11, Intron 7]	NF2	PPP2R1A	SMAD4
CD79A	ERBB4	GABRA6	KMT2D (MLL2)	NFE2L2	PPP2R2A	SMARCA4
CD79B	ERCC4	GATA3	KMT2D (MLL2)	NFKBIA	PRDM1	SMARCB1
<b>CD274 (PD-L1)</b>	ERG	GATA4	<b>KRAS</b>	NKX2-1	PRKARIA	<b>SMO</b>
CDC73	<b>ERRF1</b>	GATA6	LTK	NOTCH1	PRKCI	SNCAIP
<b>CDH1</b>	<b>ESR1</b> [Exons 4-8]	<b>GNAI1</b> [Exons 4, 5]	LYN	NOTCH2 [Intron 26]	PTCH1	SOCS1
<b>CDK12</b>	<b>ETV4*</b> [Intron 8]	GNAI3	MAF	NOTCH3	<b>PTEN</b>	SOX2
<b>CDK4</b>	<b>ETV5*</b> [Introns 6,7]	<b>GNAQ</b> [Exons 2, 3]	<b>MAP2K1 (MEK1)</b> [Exons 2, 3]	<b>NPM1</b> [Exons 4-6, 8, 10]	<b>PTPN11</b>	SOX9
<b>CDK6</b>	<b>ETV6*</b> [Introns 5,6]	<b>GNAS</b> [Exons 1, 8]	<b>MAP2K2 (MEK2)</b> [Exons 2-4, 6, 7]	<b>NRAS</b> [Exons 2, 3]	PTPRO	SPEN
CDK8	<b>ETV6*</b> [Introns 5,6]	GRM3	MAP2K4	NSD3 (WHSC1L1)	QKI	SPOP
CDKN1A	EWSR1* [Introns 7-13]	GSK3B	MAP3K1	NT5C2	RAC1	SRC
CDKN1B	<b>EZH2</b> [Exons 4, 16, 17, 18]	H3F3A	MAP3K13	NTRK1 [Exons 14, 15, Introns 8-11]	RAD21	STAG2
<b>CDKN2A</b>	EZR* [Introns 9-11]	HDAC1	MAPK1	NTRK2 [Intron 12]	RAD51	STAT3
CDKN2B	FAM46C	HGF	MCL1	<b>NTRK3</b> [Exons 16, 17]	RAD51B	<b>STK11</b>
CDKN2C	FANCA	HNF1A	<b>MDM2</b>	NUTM1* [Intron 1]	RAD51C	SUFU
CEBPA	FANCC	<b>HRAS</b> [Exons 2, 3]	MDM4	P2RY8	RAD51D	SYK
CHEK1	FANCG	HSD3B1	MED12	<b>PALB2</b>	RAD52	TBX3
<b>CHEK2</b>	FANCL	ID3	MEF2B	PARK2	RAD54L	TEK
CIC	FAS	<b>IDH1</b> [Exon 4]	MEN1	PARP1	<b>RAF1</b> [Exons 3, 4, 6, 7, 10, 14, 15, 17, Introns 4-8]	TERC* {ncRNA}
CREBBP	FBXW7	<b>IDH2</b> [Exon 4]	MERTK	PARP2	RARA [Intron 2]	<b>TERT*</b> {Promoteur}
<b>CRKL</b>	FGF10	IGF1R	<b>MET</b>	PARP3	<b>RB1</b>	TET2
CSF1R	FGF12	IKBKE	MITF	PAX5	RBM10	TGFBR2
CSF3R	FGF14	IKZF1	MKMK1	PBRM1	REL	TIPARP
CTCF	FGF19	INPP4B	MLH1	PDCD1 (PD-1)	RET [Introns 7, 8, Exons 11, 13-16, Introns 9-11]	TMPRSS2* [Introns 1-3]
CTNNA1	FGF23	IRF2	MPL [Exon 10]	PDCD1LG2 (PD-L2)	RF1	TNFAIP3
<b>CTNNB1</b> [Exon 3]	FGF3	IRF4	MRE11A	<b>PDGFRA</b> [Exons 12, 18, Introns 7, 9, 11]	RNF43	TNFRSF14
CUL3	FGF4	IRS2	MSH2 [Intron 5]	<b>PDGFRB</b> [Exons 12-21, 23]	<b>ROS1</b> [Exons 31, 36-38, 40, Introns 31-35]	<b>TP53</b>
CUL4A	FGF6	JAK1	MSH3	PDK1	RPTOR	TSC1
CXCR4	<b>FGFR1</b> [Introns 1, 5, Intron 17]	<b>JAK2</b> [Exon 14]	MSH6	PIK3C2B	RSPO2* [Intron 1]	TSC2
CYP17A1	<b>FGFR2</b> [Intron 1, Intron 17]	<b>JAK3</b> [Exons 5, 11, 12, 13, 15, 16]	MSTIR	PIK3C2G	SDC4* [Intron 2]	TYRO3
DAXX	<b>FGFR3</b> [Exons 7, 9 (appellation alternative exon 10), 14, 18, Intron 17]	JUN	MTAP	<b>PIK3CA</b> Exons 2, 3, 5-8, 10, 14, 19, 21 (Exons codants 1, 2, 4-7, 9, 13, 18, 20)	SDHA	U2AF1
DDR1	FGFR4	KDM5A	<b>MTOR</b> [Exons 19, 30, 39, 40, 43-45, 47, 48, 53, 56]	PIK3CB	SDHB	<b>VEGFA</b>
<b>DDR2</b> [Exons 5, 17, 18]	FH	KDM5C	MUTYH	PIK3CR1	SDHC	VHL
DIS3	FLCN	KDM6A	MYB* [Intron 14]	PIM1	SDHD	WHSC1
DNMT3A	FLT1	KDR	<b>MYC</b> [Intron 1]	PMS2	SETD2	WT1
DOTIL	FLT3 [Exons 14, 15, 20]	KEAP1	MYCL (MYCL1)	POLD1	SF3B1	XPO1
EED	<b>KIT</b> [Exons 8, 9, 11, 12, 13, 17, Intron 16]	KEL	<b>MYCN</b>	POLE	SGK1	XRCC2
<b>EGFR</b> [Introns 7, 15, 24-27]		<b>KIT</b> [Exons 8, 9, 11, 12, 13, 17, Intron 16]	<b>MYD88</b> [Exon 4]		SLC34A2* [Intron 4]	ZNF217
EP300			NBN			ZNF703
EPHA3						
EPHB1						
EPHB4						

† Rendez-vous sur [www.foundationmedicine.fr](http://www.foundationmedicine.fr) pour créer un compte sur notre portail de commande. ‡ Dernière mise à jour en Juin 2020.

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® Liquid CDx 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® Liquid CDx 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 États-Unis : Roche SAS 4, cours de l'Île Seguin, 92650 Boulogne Billancourt Cedex, France

M-FR-00009600 1.0 - Établi en Septembre 2023

