

EEQ 2023 – Programme « Multiparamétrique »

1/2

v3

Echantillon	Type tissu	Cellularité %	EGFR	KRAS	NRAS	BRAF	EEQ
23-Multi-01	Côlon	50%	WT	c.34G>A, p.(Gly12Ser) FA: 50-60%	WT	WT	GENOTYPE
23-Multi-02	Côlon	60%	WT	WT	WT	c.1799T>A, p.(Val600Glu) FA: 20%	GENOTYPE
23-Multi-03	Côlon	15-19%	WT	c.35G>T, p.(Gly12Val) FA: 20%	WT	WT	GENOTYPE
23-Multi-04	Poumon	50%	c.2303_2311dup, p.(Ser768_Asp770dup) FA: 20-30%	WT	WT	WT	EDUCATIF
23-Multi-05	Poumon	50%	WT	c.34G>T, p.(Gly12Cys) FA: 20-30%	WT	WT	GENOTYPE
23-Multi-06	Poumon	60%	c.2573T>G, p.(Leu858Arg) FA: 20-30%	WT	WT	WT	GENOTYPE
23-Multi-07	Mélanome	80%	WT	WT	c.182A>T;p.(Gln61Leu) FA: 90%	WT	GENOTYPE
23-Multi-08	Mélanome	80%	WT	WT	WT	c.1799T>A, p.(Val600Glu) FA: 50-60%	GENOTYPE
23-Multi-09	Mélanome	50%	WT	WT	c.182A>G;p.(Gln61Arg) FA: 30-40%	WT	GENOTYPE
23-Multi-10	Educatif	>50%	c.2155G>A, p.(Gly719Ser) - FA: 25% c.2573T>G, p.(Leu858Arg) - FA: 5% c.2235_2249del, p.(Glu746_Ala750del) - FA: 1% c.2369C>T, p.(Thr790Met) - FA: 1%	c.35G>A, p.(Gly12Asp) FA: 5%; c.38G>A, p.(Gly13Asp) FA: 15%	c.181C>Ap.(Gln61Lys) FA:10%	c.1799T>A, p.(Val600Glu) FA:10%	EDUCATIF

WT : aucune mutation identifiée / * : ce variant est à but éducatif hors score « génotype »

GENOTYPE: participe au score « génotype » / **EDUCATIF**: ne participe pas au score « génotype »

Numéro d'échantillon	Type tissu	Cellularité %	PIK3CA	MSI	KIT	Méthylation du promoteur MLH1	Divers (hors EEQ)
23-Multi - 01	Côlon	50%	c.241G>A, p.(Glu81Lys) * FA: 50-60%	MSS	WT	Non	CDKN2A:c.24C>A ; p.(Ser8Arg); RET : c.2372A>T; p.(Tyr791Phe) et c.2036_2037delinsAG ; p.(Pro679Gln); TP53 c.797dup; p.(Arg267Thrfs*5)
23-Multi - 02	Côlon	60%	c.460A>G, p.(Arg154Gly) * FA: 20%	MSI	WT	Oui	ARID1A: c.941del, p.(Gly314Alafs*49) (24%) BRCA1: c.1961dup, p.(Tyr655Valfs*18) (23%) BRCA2 c.9097del, p.(Thr3033Leufs*29) (19%) FANCM: c.4005del, p.(Val1336Leufs*2) (19%) POLE c.4337_4338dup, p.(Val1447Trpfs*7) (34%) ; FBXW7; c.1394G>A;
23-Multi - 03	Côlon	15-19%	c.1035T>A, p.(Asn345Lys) FA: 20-30%	MSS	WT	Non	ESR1 c.806G>A; p.(Arg269His); TP53 c.524G>A; p.(Arg175His) ERBB2, c.2754T>G, p.(Phe918Leu)
23-Multi - 04	Poumon	50%	WT	-	WT	-	TP53 c.818G>A, p.(Arg273His) FA: 20-30%
23-Multi - 05	Poumon	50%	WT	-	WT	-	FANCA c.2066del p.(Gly689Alafs*35) JAK2 c.3178-1G>T p.(?) ; KEAP1 c.1379G>T p.(Arg460Met) ; SMARCA4 c.1420-2A>T p.(?)
23-Multi - 06	Poumon	60%	WT	-	WT	-	RET : c.2322dup, p.(Glu775Argfs*69)
23-Multi - 07	Mélanome	80%	WT	-	WT	-	TERT; c.-139_-138delinsTT; promoteur; 40,6%
23-Multi - 08	Mélanome	80%	WT	-	WT	-	TP53 c.296C>T; p.(Ser99Phe) ; TERT (c.-146C>T)
23-Multi - 09	Mélanome	50%	WT	-	WT	-	FGFR2 c.1717C>T; p.(Arg573*)
23-Multi - 10	Educatif	>50%	c.1633G>A, p.(Glu545Lys) FA: 4% c.3140A>G, p.(His1047Arg) FA: 15%	MSI	c.2447A>T p.(Asp816Val) – FA:10%	Oui	CTNNB1 : p.(Ser45del), c.133_135del + p.(Ser33Tyr), c.98C>A. MAP2K1 : p.(Gln56Prr), c.167A>C. ERBB2 : p.(Gly804Asp), c.2411G>A.

EEQ 2023 – Programme « EGFR »

Numéro d'échantillon	Cellularité %	EGFR	EEQ
23- EGFR- 01	70%	c.2235_2249del, p.(Glu746_Ala750del) FA:35%	GENOTYPE
23- EGFR- 02	90%	WT	GENOTYPE
23- EGFR- 03	70%	WT	GENOTYPE
23- EGFR- 04	5-10%	c.2237_2251delinsCAC, p.(Glu746_Thr751delinsAlaPro) FA:10%	GENOTYPE
23- EGFR- 05	50%	c.2300_2308dup, p.(Ala767_Val769dup) FA:50%	GENOTYPE

WT : aucune mutation identifiée / * : ce variant est à but éducatif hors score « génotype »
 GENOTYPE : participe au score « génotype » / EDUCATIF : ne participe pas au score « génotype »
 FA: fréquence allélique à titre indicatif

EEQ 2023 – Programme « KRAS

v3

Numéro d'échantillon	Cellularité %	KRAS	EEQ
23 - KRAS- 01	90%	c.34G>T, p.(Gly12Cys) FA: 35%	GENOTYPE
23 - KRAS- 02	60%	c.35G>A, p.(Gly12Asp) FA: 25%	GENOTYPE
23 - KRAS- 03	20-25%	c.38G>A, p.(Gly13Asp) FA: 25%	GENOTYPE
23 - KRAS- 04	50%	WT	GENOTYPE
23 - KRAS- 05	5%	c.38G>A, p.(Gly13Asp) FA: 10%	GENOTYPE

WT : aucune mutation identifiée / * : ce variant est à but éducatif hors score « génotype

GENOTYPE : participe au score « génotype » / EDUCATIF : ne participe pas au score « génotype »

FA: fréquence allélique à titre indicatif

EEQ 2023 – Programme « NRAS »

v3

Numéro d'échantillon	Cellularité %	NRAS	EEQ
23 - NRAS- 01	50%	c.181C>A, p.(Gln61Lys) FA:30%	GENOTYPE
23 - NRAS- 02	20-25%	WT	GENOTYPE
23 - NRAS- 03	30%	WT	GENOTYPE
23 - NRAS- 04	10-15%	c.35G>A, p.(Gly12Asp) FA:30%	GENOTYPE
23 - NRAS- 05	50%	c.182A>G, p.(Gln61Arg) FA:50%	GENOTYPE

WT : aucune mutation identifiée / * : ce variant est à but éducatif hors score « génotype »
 GENOTYPE : participe au score « génotype » / EDUCATIF : ne participe pas au score « génotype »
 FA: fréquence allélique à titre indicatif

EEQ 2023 – Programme « BRAF »

v3

Numéro d'échantillon	Cellularité %	BRAF	EEQ	Divers (hors EEQ)
23 - BRAF - 01	30%	c.1799T>A, p.(Val600Glu) FA:30%	GENOTYPE	
23 - BRAF - 02	80%	WT	GENOTYPE	
23 - BRAF - 03	20-25%	c.1799T>A, p.(Val600Glu) FA:15%	GENOTYPE	
23 - BRAF - 04	50%	c.1799T>A, p.(Val600Glu) FA: 30%	GENOTYPE	WT si non criblé
23 - BRAF - 05	5%	c.1798_1799delinsAA, p.(Val600Lys) FA: 5%	GENOTYPE	WT si non criblé

WT : aucune mutation identifiée / * : ce variant est à but éducatif hors score « génotype

GENOTYPE : participe au score « génotype » / EDUCATIF : ne participe pas au score « génotype »

FA: fréquence allélique à titre indicatif

EEQ 2023 – Programme « MSI – méthylation MLH1 »

v3

Numéro d'échantillon	Cellularité %	MSI	Methylation	EEQ
23 - MLH1-MSI - 01	50%	MSI	MLH1 méthylé	GENOTYPE
23 - MLH1-MSI - 02	10-15%	MSI	MLH1 méthylé	GENOTYPE
23 - MLH1-MSI - 03	20-25%	MSS	MLH1 non méthylé	GENOTYPE
23 - MLH1-MSI - 04	10-15%	MSS	MLH1 non méthylé	GENOTYPE
23 - MLH1-MSI - 05	60%	MSS	MLH1 non méthylé	GENOTYPE

WT : aucune mutation identifiée / * : ce variant est à but éducatif hors score « génotype »

GENOTYPE : participe au score « génotype » / EDUCATIF : ne participe pas au score « génotype »

EEQ 2023 – Programme « FUSION »

v3

Numéro d'échantillon	Cellularité	<i>ALK</i>	<i>ROS1</i>	<i>NTRK1/2/3</i>	<i>RET</i>	Autre génotype	EEQ
23 - Fusion-01	50%	<i>EML4::ALK</i>	WT	WT	WT	WT	GENOTYPE
23 - Fusion-02	50%	WT	WT	WT	<i>CCDC6::RET</i>	WT	GENOTYPE
23 - Fusion-03	50%	WT	WT	<i>ETV6::NTRK3</i>	WT	WT	GENOTYPE
23 - Fusion-04	80%	WT	WT	WT	WT	<i>KRAS:</i> <i>c.34G>A,</i> <i>p.(Gly12Ser)</i> <i>AF:40%</i>	GENOTYPE

WT : aucune mutation identifiée / * : ce variant est à but éducatif hors score « génotype

GENOTYPE : participe au score « génotype » / EDUCATIF : ne participe pas au score « génotype »

EEQ 2023 – Programme « ADN Circulant »

v3

Numéro d'échantillon	<i>EGFR</i>	<i>KRAS</i>	<i>NRAS</i>	<i>BRAF</i>	EEQ
23.1	c.2300_2308dupCCAGCGT GG, p.Ala767_Val769dup (5%)				GENOTYPE
23.2	c.2237_2255delinsT, p.Glu746_Ser752delinsAla (5%)				GENOTYPE
23.3	c.2156G>C, p.Gly719Ala (10-15%)				GENOTYPE
23.4	c.2235_2249del, p.Glu746_Ala750del (5%)				GENOTYPE
23.5		c.37G>T, p.Gly13Cys (2%)			GENOTYPE
23.6		c.34G>T, p.Gly12Cys (5%)			GENOTYPE
23.7			WT	c.1799T>A, p.Val600Glu (1%)	GENOTYPE
23.8			c.181C>A, p.Gln61Lys (3%)	WT	GENOTYPE

WT : aucune mutation identifiée

GENOTYPE: participe au score « génotype »

EEQ 2023 – Programme « OVAIRE »

v3

Numéro d'échantillon	Cellularité %	BRCA1	BRCA2	TP53	Autre génotype	GIS	EEQ
23 - OVAIRE - 01	30%	c.2075del, p.(His692Leufs*9) FA: 20 à 30%	WT	c.524G>A, p.(Arg175His) FA: 20 à 30%	-	HRD POSITIF OU NON CONTRIBUTIF	GENOTYPE
23 - OVAIRE - 02	30%	WT	WT	c.818G>A, p.(Arg273His) FA: 60%	BRIP1 c.2392C>T, p.(Arg798*)	HRP NEGATIF	GENOTYPE
23 - OVAIRE - 03	30%	WT	WT	c.376-1G>A, p.(?) 60%	-	HRD POSITIF	GENOTYPE
23 - OVAIRE - 04	20%	WT	c.7008-1G>A, p.? FA:10-20%	c.626_627del, p.(Arg209Lysfs*6) FA: 10-20%	ERBB2:c.929C>T, p.(Ser310Phe) FA: 10-20% ATM c.8302G>C, p.(Glu2768Gln)	HRD POSITIF OU NON CONTRIBUTIF	GENOTYPE
23 - OVAIRE - 05	10%	WT	WT	c.536A>G, p.(His179Arg) AF :20%	CDK12:c.776A>G, (p.Tyr259Cys)	HRD POSITIF	GENOTYPE
23 - OVAIRE - 06	>95%	Multiple – 10 variants Voir liste page suivante	Multiple – 10 variants Voir liste page suivante	WT	WT	HRP NEGATIVE ou NON CONTRIBUTIF	EDUCATIF

WT : aucune mutation identifiée / *: ce variant est à but éducatif hors score « génotype

GENOTYPE : participe au score « génotype » / EDUCATIF : ne participe pas au score « génotype »

EEQ 2023 – Programme « OVAIRE »

v3

*BRCA1:c.4487_4675+2del, p.? - FA: 5%**BRCA1:c.4186_4357dup, p.(Arg1397Tyrfs*2) -FA: 5%**BRCA1:c.2071_2171del, p.(Arg691Ter) - FA: 5%**BRCA1:c.4987_5074del, p.(Val1665Serfs*8) - FA: 5%**BRCA1:c.5279_5332del, p.(Iso1760_Asp1778delinsAsn) - FA: 5%**BRCA1:c.5209_5248delinsTC, p.(Arg1737Serfs*80) - FA: 5%**BRCA1:c.2820_2830delinsAAGATAAGCCAGTTTGATAA**p.(Asp940_Cys944delinsGluArgTer) - FA: 5%**BRCA1:c.1961del, p.(Lys654Serfs*47) - FA: 5%**BRCA1:c.4327C>T, p.(Arg1443Ter) - FA: 5%**BRCA1:c.441+2T>G, p.? - FA: 5%**BRCA2:c.8755-2_9023del, p.? - FA: 5%**BRCA2 :c.2886_3144del, p.(His962Glnfs*6) - FA: 5%**BRCA2 :c.68_316del, p.(Asp23_Leu105del) - FA: 5%**BRCA2 :c.5150_5226delinsTACTTAATACTTATTAAGTATTA,
p.(Glu1717_Asn1742delinsValLeuAsnThrTyr) - FA: 5%**BRCA2 :c.891_899delinsGATACTTCAG, p.(Thr298fs*7) - FA: 5%**BRCA2 :c.5436del, p.(Glu1812Aspfs*3) - FA: 5%**BRCA2 :c.8167G>C , p.(Asp2723His) - FA: 5%**BRCA2 :c.8331+2T>A, p.? - FA: 5%**BRCA2 :c.910G>T, p.(Glu304Ter) - FA: 5%**BRCA2 :c.2407dup, p.(Tyr803Leufs*2) - FA: 5%*