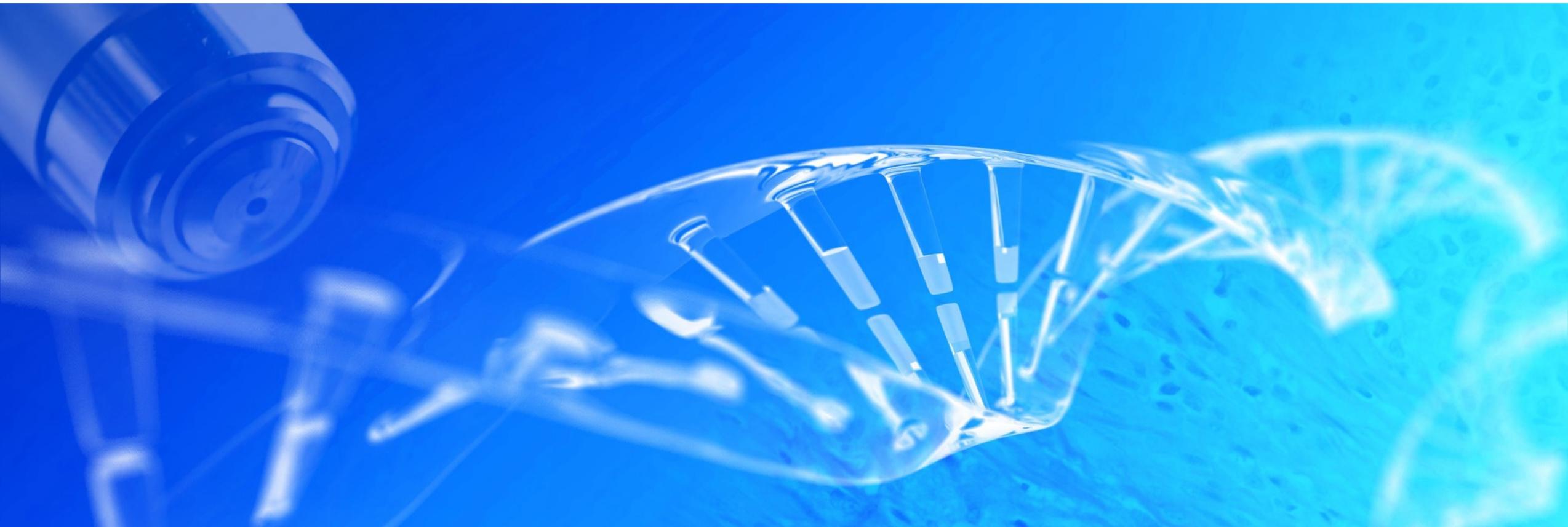


gen&tiss

Programmes nationaux d'EEQ des examens moléculaires

Réunion de restitution de la campagne 2023 – 13 mars 2024



Programme

Modérateur: Prof. Alexandre Harlé

14h30-15h30: Bilan des résultats de génotypes

- **Tissus:** Dr. Etienne Rouleau
- **ADN tumoral circulant:** Prof. Marc Denis

15h30-16h00: Bilan des résultats des données NGS

- Prof. Christophe Bérout

16h00- 16h30: Bilan des interprétations des variants

- Dr. Etienne Rouleau et Prof. Karen Leroy

16h30-16h45: Données rétrospectives des campagnes Gen&Tiss

- *Improving the Competence and the Precision in Interpreting Genetic Variants in Tumours* - Medina Kalimulaeva

16h45-17h00 : Conclusion

Merci !

AFAQAP

Anne Gaire

Caroline Egele

Jean-Pierre Bellocq

Dominique Fetique

Jean-René Bellocq

Gustave Roussy

Jean-Yves Scoazec

Noémie Pata Merci

Damien Vasseur

Maeva Moreau

Patrick Saulnier

Ludovic Lacroix

UFR de Médecine - Nantes Laboratoire de Biochimie

Marc DENIS

Biomedical Quality Assurance Research unit of the University of Leuven

Sara Taverniers

Medina Kalimuleava

Els Dequeker

UFR de Médecine Marseille Genetics & Bioinformatics team

Christophe Beroud

David Salgado

Céline Guien

ULB-Hopital Erasme Bruxelles

Isabelle Salmon

Claude Van Campenhout

Comité de pilotage

Jean-Christophe Sabourin

Aude Lamy

Frédérique Penault-LLorca

Anne Cayre

Cédric Lemaréchal

Clothilde Descarpentries

Hélène Blons

Jean-François Emile

Jean-François Cote

Valérie Durantou-Tanneur

Yves Denoux

Paul Hofman

Vincent Thomas de Montpreville

Marie-Pierre Chenard

Karen Leroy

Isabelle Soubeyran

Alexandre Harlé

Ludovic Lacroix

Aude Lamy

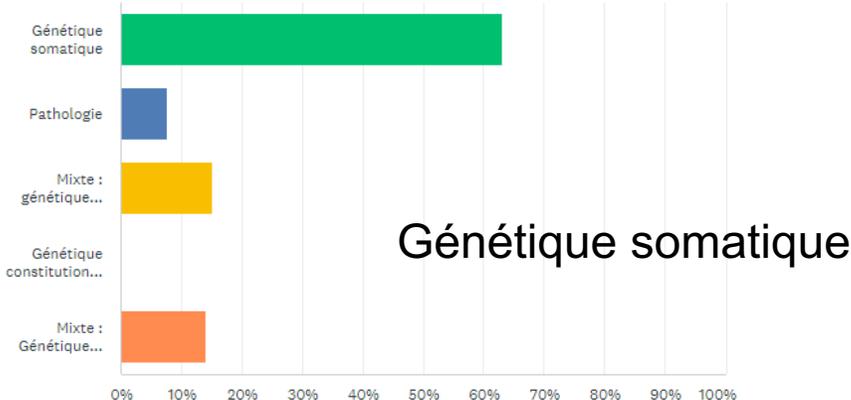
Partenaires des programmes :



Inscrits à la réunion de restitution

Spécialité

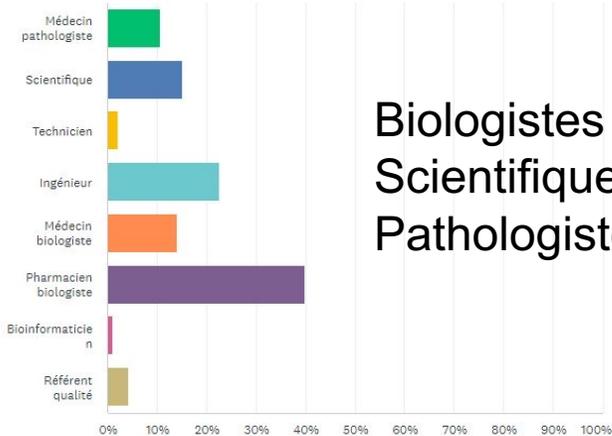
Réponse(s) obtenue(s) : 92 Question(s) ignorée(s) : 6



Génétique somatique

Cursus

Réponse(s) obtenue(s) : 93 Question(s) ignorée(s) : 5



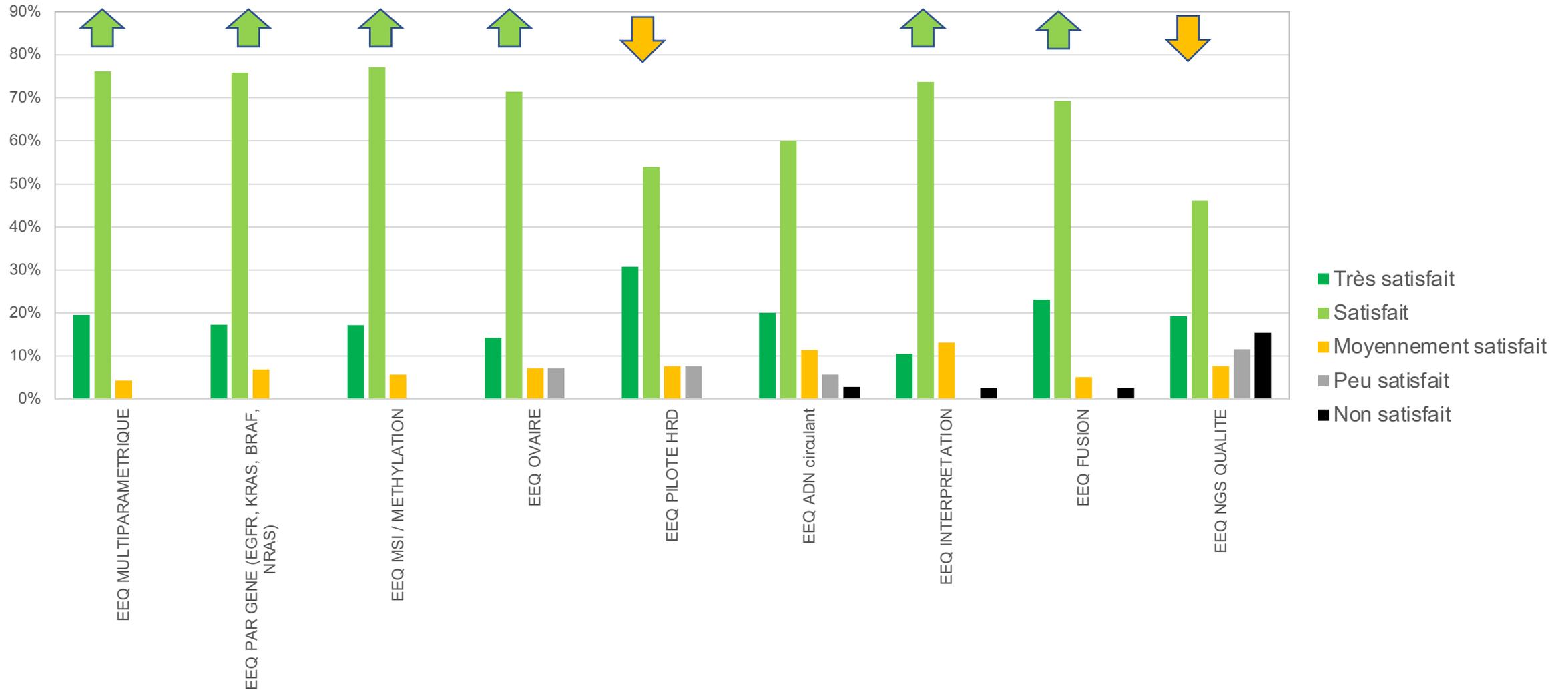
Biologistes médicaux
Scientifiques/ingénieurs
Pathologistes

CHOIX DE RÉPONSES	RÉPONSES
▼ Génétique somatique	63,04 % 58
▼ Pathologie	7,61 % 7
▼ Mixte : génétique somatique et pathologie	15,22 % 14
▼ Génétique constitutionnelle	0,00 % 0
▼ Mixte : Génétique constitutionnelle et somatique	14,13 % 13
TOTAL	92

CHOIX DE RÉPONSES	RÉPONSES
▼ Médecin pathologiste	10,75 % 10
▼ Scientifique	15,05 % 14
▼ Technicien	2,15 % 2
▼ Ingénieur	22,58 % 21
▼ Médecin biologiste	13,98 % 13
▼ Pharmacien biologiste	39,78 % 37
▼ Bioinformaticien	1,08 % 1
▼ Référent qualité	4,30 % 4

Nombre total de participants : 93

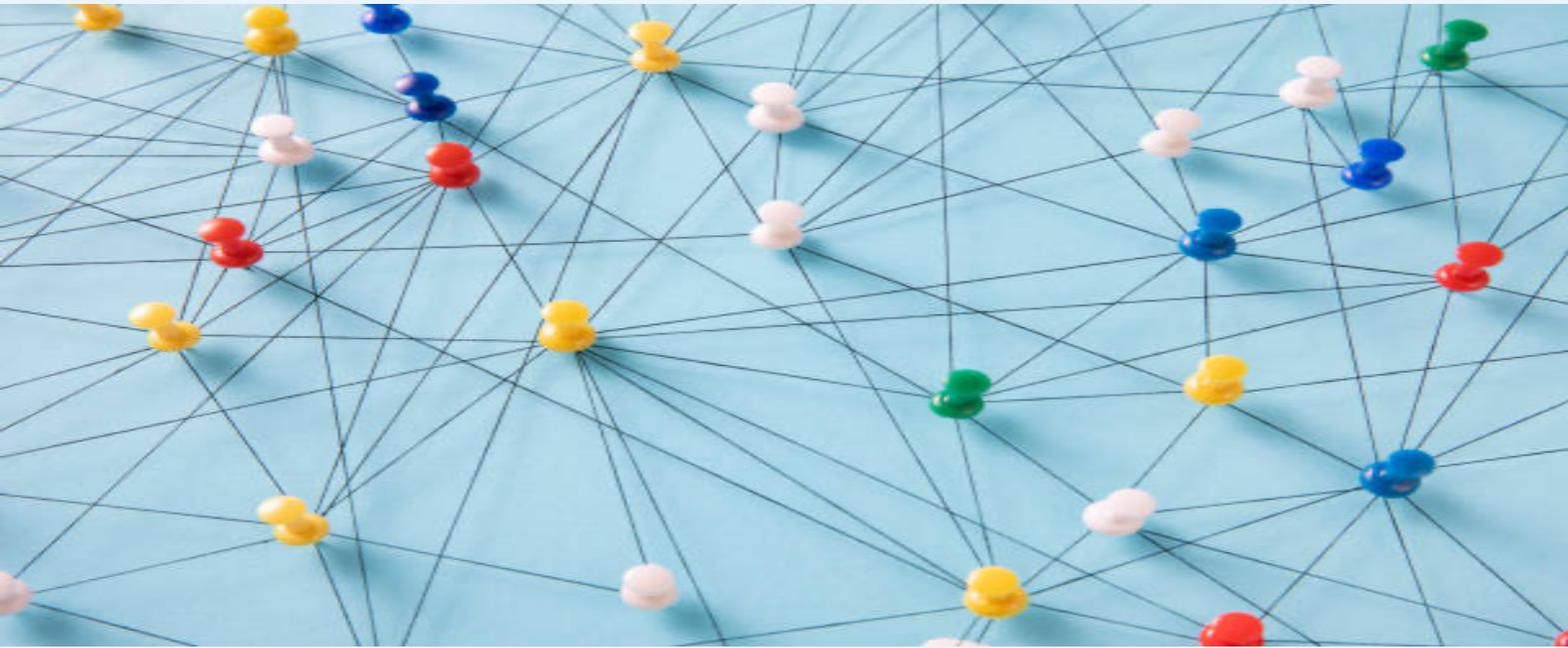
Bilan de satisfaction



Bilan de satisfaction

EEQ ADN circulant	EEQ MULTIPARAMETRIQUE	EEQ MSI / METHYLATION	EEQ OVAIRE	GIS	INTERPRETATION	FUSION	NGS
<p>★ - Donner des définitions plus claires pour les interprétations. - Période de transmission des échantillons (vacances scolaires) - Définition précise des cibles et des seuils attendus en amont - En attente des résultats pour la bioinformatique Merci pour ce gros travail !</p>	<p>Erreur sur les corrections transmises par genetiss (EGFR) dû au formatage entraînant une fausse mauvaise note. Non prise en compte des LOD et de la couverture de nos cibles.</p>	<p>Nous ne pouvons répondre que partiellement car externalisons les recherches d'hyperméthylation MLH1</p>	<p>Problème sur la correction des HGVS rendus</p>	<p>Manque de clarté sur les modalités d'interprétation et de notation du score GIS et du score attendu</p>	<p>Erreur sur les corrections transmises par genetiss. Nécessité de clarifier la terminologie attendue pour chaque type d'anomalie (fusion, HRD, ciblé, multi...)</p>	<p>Enlever des points pour l'absence de classification des fusions ! Où y a t il des fusions bénignes ?</p>	<p>S'il s'agit de la bioinformatique : pas de résultat communiqué et pas de réponse à nos questions sur l'absence de résultat</p>
<p>Le site Internet n'est pas très bien fait. Il faudrait pouvoir modifier les réponses jusqu'à la date limite et après soumission.</p>	<p>attente réponse à mon mail de contestation</p>	<p>Erreur de notation</p>	<p>En tant que laboratoire de génétique somatique, nous aimerions avoir accès à FROG.</p>		<p>attente explication car en désaccord avec certaine interprétation</p>	<p>attente réponse à mon mail de contestation</p>	<p>toujours pas reçu</p>
<p>Classement des résultats par technique utilisée.</p>	<p>Je regrette que les MSI ne soient pas compris dans l'EEQ multiparamétrique alors qu'on nous donne le résultat</p>	<p>une réclamation quant à la notation a été effectuée auprès du secrétariat Gen&Tiss</p>	<p>attente réponse à mon mail de contestation</p>		<p>erreurs dans le tableau de résultats interprétation BRCA</p>		<p>absence de lisibilité</p>
<p>Boîte mail sécurisée difficilement accessible des PC professionnels rendant difficile les échanges.</p>	<p>★ Problème avec sexe du patient ne correspondant pas à l'échantillon</p>	<p>pas de test méthylation</p>					<p>les autres EEQ Genetiss sont prie en charge par l'ACP</p>
<p>Possibilité de changement de matrice de préparation des échantillons pour EEQ ADN circulant?</p>							<p>Je ne trouve pas les résultats!</p>
<p>Merci de fournir plus de QCE pour les cancers du sein avec résistance ESR, PIKCA</p>							<p>Je n'ai pas vu les résultats.</p>
<p>Dissocier encore plus les envois . Le retour des résultats a été plus rapide et c'est mieux pour la gestion des EEQ pour le labo.</p>							<p>Pas eu les résultats comme chaque année</p>
<p>★ Clarté du site à améliorer pour trouver les résultats des campagnes</p>							
<p>Le tableau de rendu des résultats n'est pas "user-friendly".</p>							
<p>Eviter les versions erronées de rapport Clarifier la présentation des résultats (individualiser les résultat du labo) Présenter les résultats individuel du labo avec comparaison des pairs et avec même méthode</p>							
<p>Résultats commentés si possible</p>							
<p>Recevoir un résultat pour le laboratoire et pas juste des résultats généraux à analyser.</p>							
<p>Eviter la période de vacances d'été</p>							

ORGANISATION



Responsabilités

Activité	Partie responsable	Coordonnées
Coordination du programme	KU Leuven	Prof. Dr. Els Dequeker , Biomedical Quality Assurance Research Unit Kapucijnevoer 35 block D 3000 Leuven – Belgique gentiss.eqa@kuleuven.be
Support administratif & financier	AFAQAP	Prof. Dr. Jean-Pierre Bellocq , Hôpital d'Hautepierre 1, avenue Molière 67098 Strasbourg Cedex – France secretariat@afaqap.org
Selection & validation des échantillons	Institut Gustave Roussy	Dr. Etienne Rouleau, Gustave Roussy 114, rue Edouard-Vaillant 94805 Villejuif Cedex – France ETIENNE.ROULEAU@gustaveroussy.fr
Validation des échantillons	ULB-Hôpital Erasme	Prof. Dr. Salmon Dr Claude Van Campenhout, PhD ULB-Hôpital Erasme Hôpital de Jour - Service d'Anatomie Pathologique Route de Lennik 808. 1070 Bruxelles - Belgique
Programme ADN circulant	UFR de Médecine - Nantes	Prof. Dr. Marc Denis, UFR de Médecine - Nantes 1 rue Gaston Veil - BP 53508 44035 Nantes Cedex1 – France
Analyse bioinformatique d'NGS	UFR de Médecine Marseille	Prof. Dr. Christophe Beroud , Marseille Medical Genetics 27 Bd Jean Moulin 13385 Marseille Cedex 05 – France

Planning 2023

Programme	Envoi des échantillons	Fin du programme
Multiparamétrique	22 mai 2023	25 juillet 2023
Méthode Ciblée		
ADN circulant		
Ovaire	24 juillet 2023	25 septembre 2023
Transcrits de fusion		

- Réunion d'évaluation: 17 octobre 2023
- Libération des génotypes : 25 octobre 2023
- Accès aux résultats individuels : 22 décembre 2023
- Fin des réclamations : 2 février 2024
- Réunion de restitution : 13 mars 2024

Description de la campagne 2023

Programmes	Echantillons	Gènes à analyser	Variants additionnels
Analyse multiparamétrique	23-Multi-1 → 10	<i>EGFR, KRAS, NRAS, BRAF, PIK3CA, KIT, MSI</i>	5 variants
Méthode ciblée par gène	23-EGFR-01 → 05	<i>EGFR</i>	-
	23-KRAS-01 → 05	<i>KRAS</i>	-
	23-NRAS-01 → 05	<i>NRAS</i>	-
	23-BRAF-01 → 05	<i>BRAF</i>	-
	23-MLH1-MSI-01 → 05	<i>MLH1</i>	-
	23-MLH1-MSI-01 → 05	MSI	-
Transcrits de Fusion - poumon	23-Fusion-01 → 04	<i>RET, ALK, ROS1, NTRK1/2/3</i>	-

Description de la campagne 2023

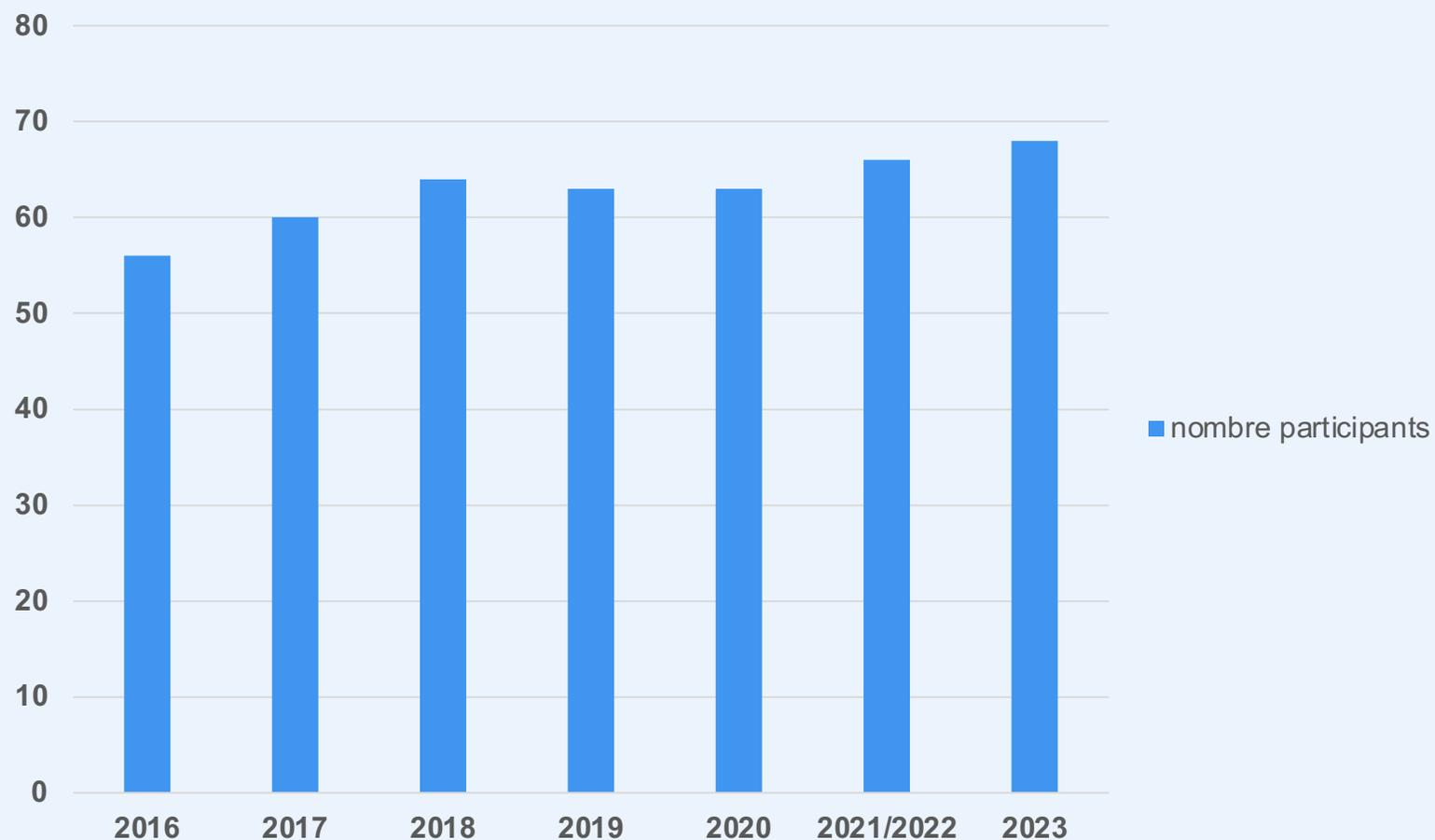
Programmes	Echantillons	Gènes à analyser	Variants additionnels
ADN circulant	23-cfDNA-01 → 04	<i>EGFR</i>	-
	23-cfDNA-05 → 06	<i>KRAS</i>	-
	23-cfDNA-07 → 08	<i>NRAS, BRAF</i>	-
Ovaire	23-BRCA-01 → 06	<i>BRCA1, BRCA2, TP53, GIS</i>	10 variants
Qualité des données NGS	23-Multi-10	Analyse données BAM & VCF	
	23-BRCA-01 → 06		

Evaluation d'un compte-rendu par participant

PARTICIPATION 2023



Participants inscrits



Participants inscrits en 2023 – par Programme

Année	Comptes-rendus	Colon	Poumon	Mélanome	Ovaire	Ciblé	ADN circulant	Fusion
2023	62	53	53	53	38	53	43	50
2021/2022	63	51	51	51	37	56	40	45
2020	63	52	52	52	29	45	40	33
2019	63	52	52	52	25	22	37	
2018	61	51	49	51	26	5	39	
2017	57	47	42	44	21	3	40	
2016	53	48	44	46	17	2		
2015	48	48	46	45				
2014	44	49	46					
2013	45	49	45					
2012	45	50	45					

Participants inscrits en 2023 - par marqueur

	<i>EGFR</i>	<i>KRAS</i>	<i>NRAS</i>	<i>BRAF</i>	<i>PIK3CA</i>	<i>KIT</i>	<i>MSI</i>	<i>MLH1</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	<i>TP53</i>	<i>GIS</i>	<i>RET</i>	<i>ALK</i>	<i>ROS1</i>	<i>NTRK1/2/3</i>
Multi	53	53	53	53	52	49	30	–	–	–	–	–	–	–	–	–
Ciblé	22	25	23	26	–	–	45	31	–	–	–	–	–	–	–	–
Ovaire	–	–	–	–	–	–	–	–	36	36	27	19	–	–	–	–
ADNc	41	27	25	29	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–
Fusion	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–	50	50	50	50

RESULTATS DE GENOTYPE



Principe de notation

- **Considéré comme SUCCES:**
 - À partir de 16/18 pour les échantillons du programme multiparamétrique
 - À partir de 9/10 pour les échantillons des programmes méthode ciblée, Ovaire, ADN tumoral circulant et Fusion.

Un résultat strictement en dessous de 89% est considéré comme un “**échec**”

- **Considérés comme EDUCATIF** : échantillons qui ne sont pas comptabilisés dans le score total de génotypage
 - 23-Multi-10
 - 23-BRCA-06

Critères de notation

Score	Points	
a	Génotype correct	2
a*	Génotype correct, mais un VUS non détecté / rapporté Pour le score GIS : NC est considéré comme acceptable	2
b	Génotype incorrect	0
c	Mutation non identifiée car non recherchée pour EGFR exon 18	0
d	Un des deux mutations n'est pas identifiée	0
e	Mutation détectée, mais le changement de nucléotide est non décrit à cause de la technique utilisée – analyse de fragment, qPCR	2
f	Mutation détectée, mais la nomenclature est fautive après séquençage (erreur de nucléotide, mais même codon), pas de mutation mentionnée 'muté', ou faux nombre des paires de bases en cas d'une délétion	1,5
g	Mutation détectée, mais erreur de mutation (erreur de codon)	0
h	Echantillon non contributif	0,5
i	Erreur d'écriture dans le tableau de génotypage (1 points) ; compte-rendu correct (2 points)	1 ou 2
l	La méthode ou la sensibilité ne permet pas la détection de la/des mutations	2

Critères de notation- nomenclature HGVS

Score		Points
x	Erreur non significative : petite erreur dans la nomenclature, des aberrations sans impact	Aucun retrait de points
y	Erreur significative : utilisation incorrecte de la nomenclature HGVS pour les changements de nucléotides ou d'acides aminés	- 0,5 point (une seule fois)
z	Génotype uniquement mentionné au niveau des acides aminés ou uniquement au niveau des nucléotides	- 0,5 point (une seule fois)

Exemples:

- Score **x**:
 - Parenthèses sur les changements d'acide aminé
 - Confusion avec un codon de termination: 'X' au niveau p.
- Score **y**:
 - *KRAS* Glu12Val au lieu de p.(Gly12Val)
 - Ancienne nomenclature
- Score **z**:
 - Pas de génotype sur niveau c. ou p.
- Mélange de nomenclature ancienne avec nomenclature HGVS: aucun point déduit

Résultats globaux – Génotypes Programme multiparamétrique

TEST	Nombre de participants ayant réussi (Echantillons 01-09)	% Succès	Score moyen	Nombre de participants ayant réussi Echantillon Educatif	% Succès Echantillon Educatif	Score moyen Echantillon Educatif
<i>EGFR</i>	53 (n=53)	100%	99 %	19 (n=52)	37%	37%
<i>KRAS</i>	53 (n=53)	100%	99%	49 (n=52)	94%	94%
<i>NRAS</i>	53 (n=53)	100%	100%	51 (n=52)	98%	98%
<i>BRAF</i>	53 (n=53)	100%	100%	51 (n=52)	98%	98%
<i>PIK3CA</i>	47 (n=52)	90%	93%	48 (n=52)	92%	92%
<i>KIT</i>	48 (n=49)	98%	99,6%	46 (n=48)	96%	96%
Instabilité des microsatellites	29 (n=30)	97%	97%	20 (n=20)	100%	100%

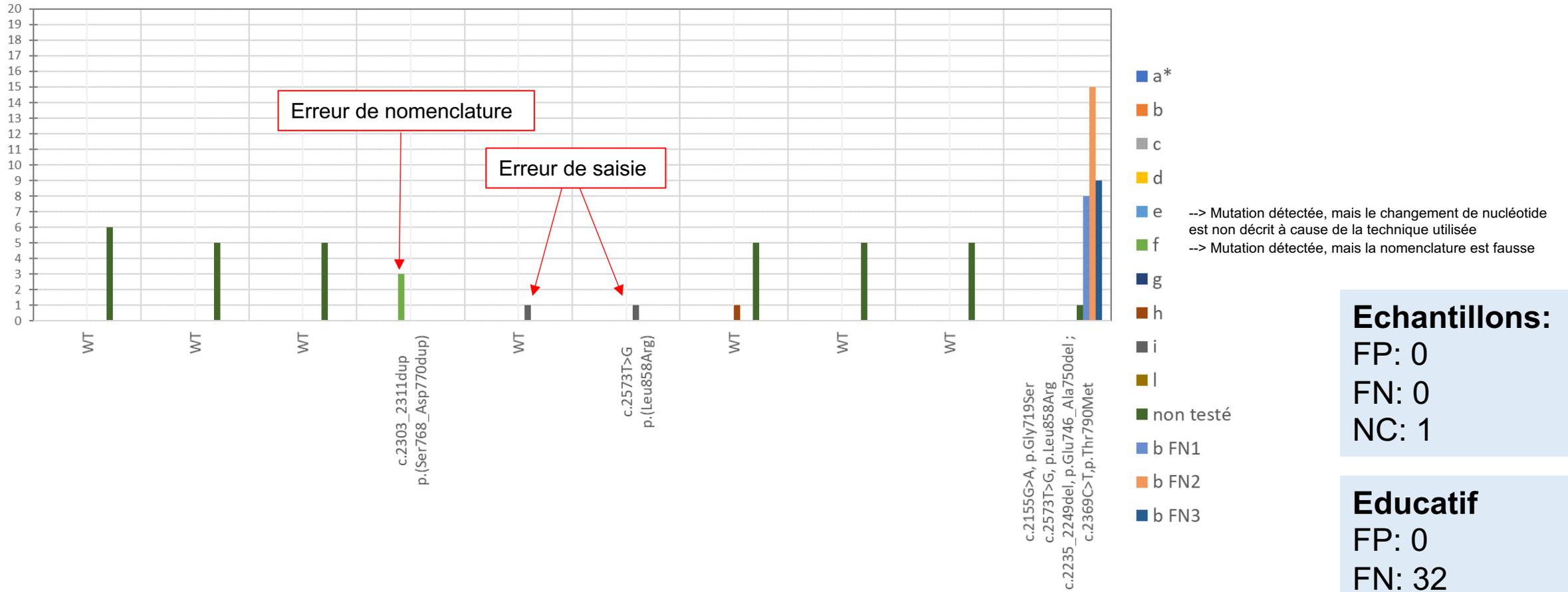
Génotypes attendus -Programme multiparamétrique

Echantillon	Tissus	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	GENOTYPE
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>A;p.(Gln61Lys) FA:10%	c.1799T>A, p.(Val600Glu) FA:10%	EDUCATIF

Génotypes attendus -Programme multiparamétrique

Echantillon	Tissus	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	CTNMB1 : p.(Ser45del), c.133_135del + p.(Ser33Tyr), c.98C>A. MAP2K1 : p.(Gln56Prp), c.167A>C. ERBB2 : p.(Gly804Asp), c.2411G>A.

Résultats multiparamétrique - *EGFR*



Résultats multiparamétrique – *EGFR* - éducatif

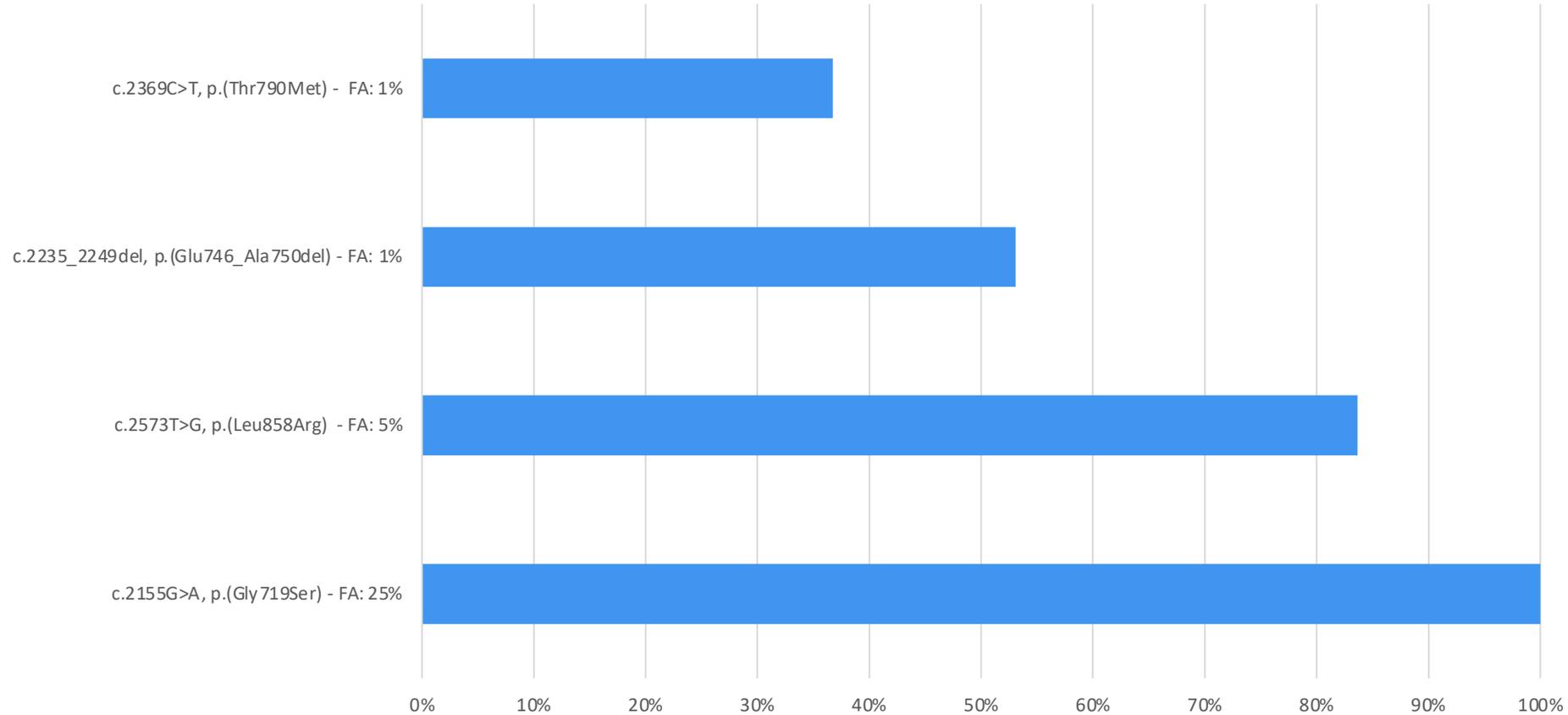


Figure : Taux de détection des variants du gène *EGFR* sur l'échantillon éducatif

Résultats multiparamétrique – *EGFR* - éducatif

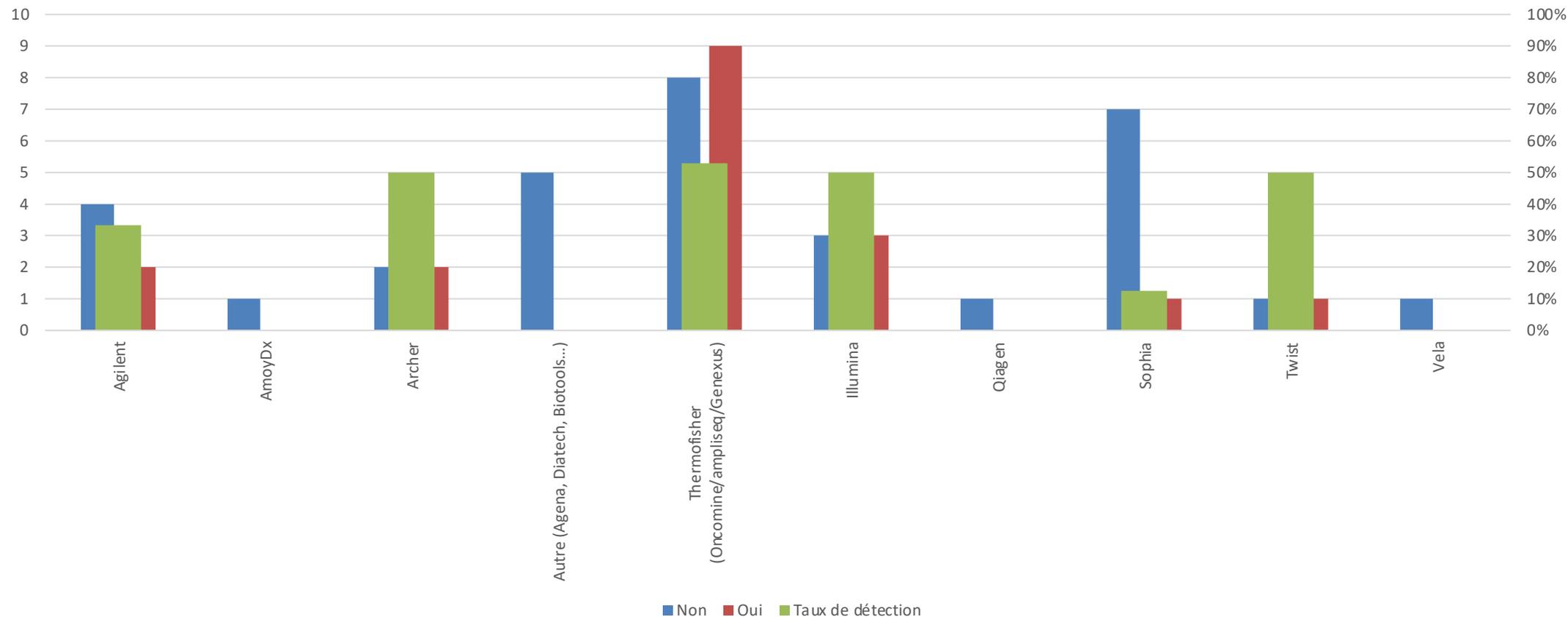
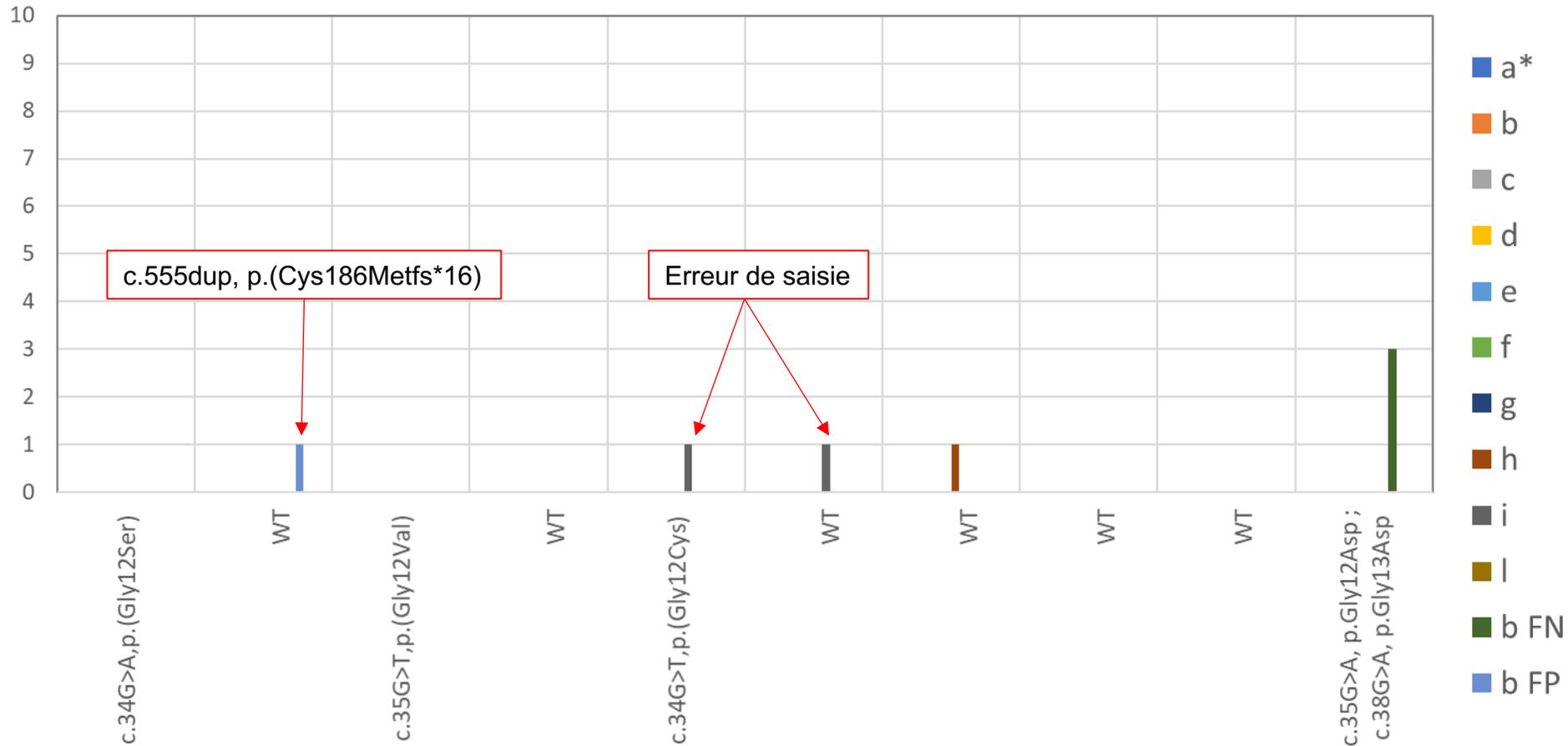


Figure : Performance de détection des variants en fonction des techniques (détection des variants détectés dans moins de 60% des cas)

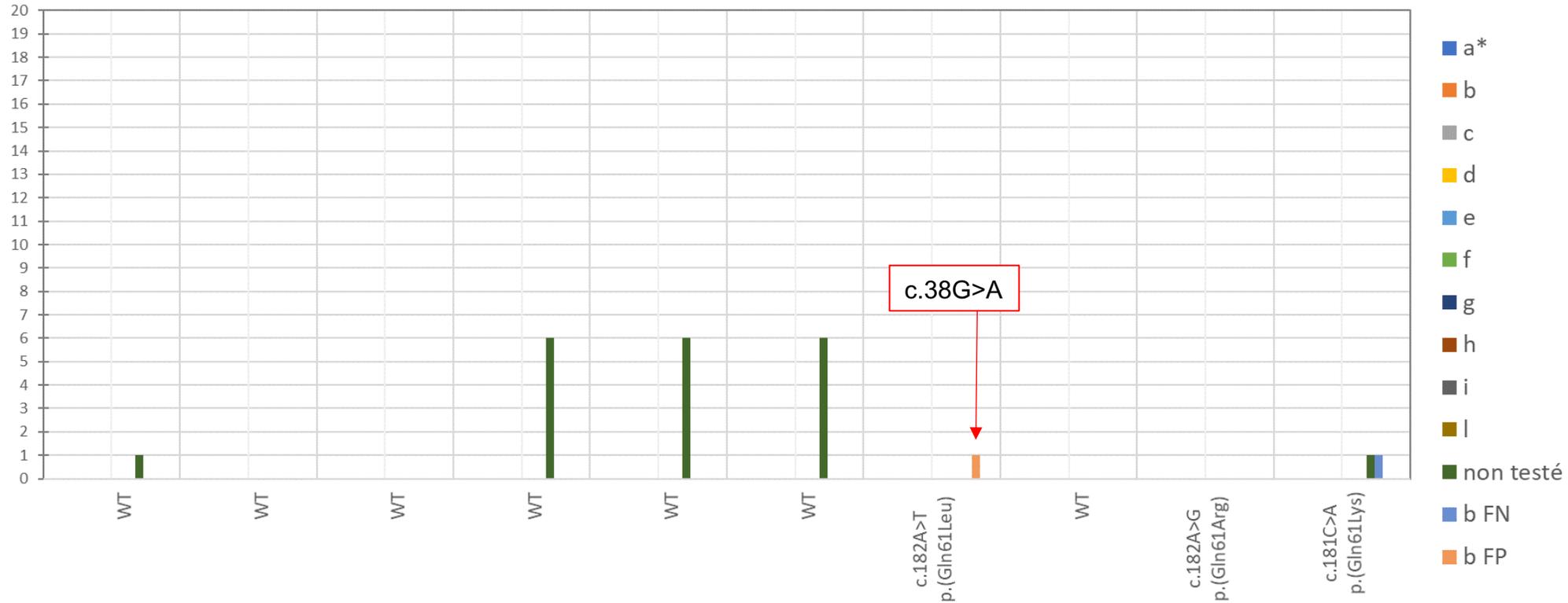
Résultats multiparamétrique - KRAS



Echantillons:
FP: 1
FN: 0

Educatif
FP: 0
FN: 3

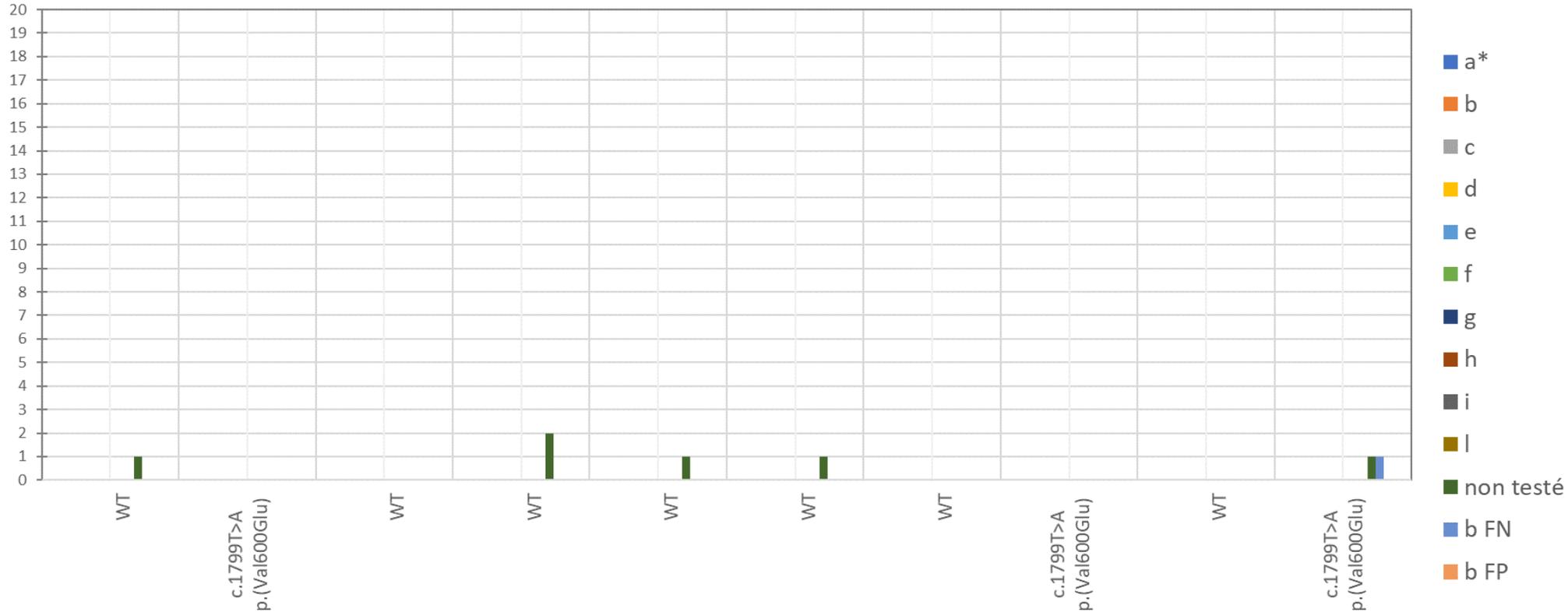
Résultats multiparamétrique - NRAS



Echantillons:
FP: 1
FN: 0

Educatif
FP: 0
FN: 1

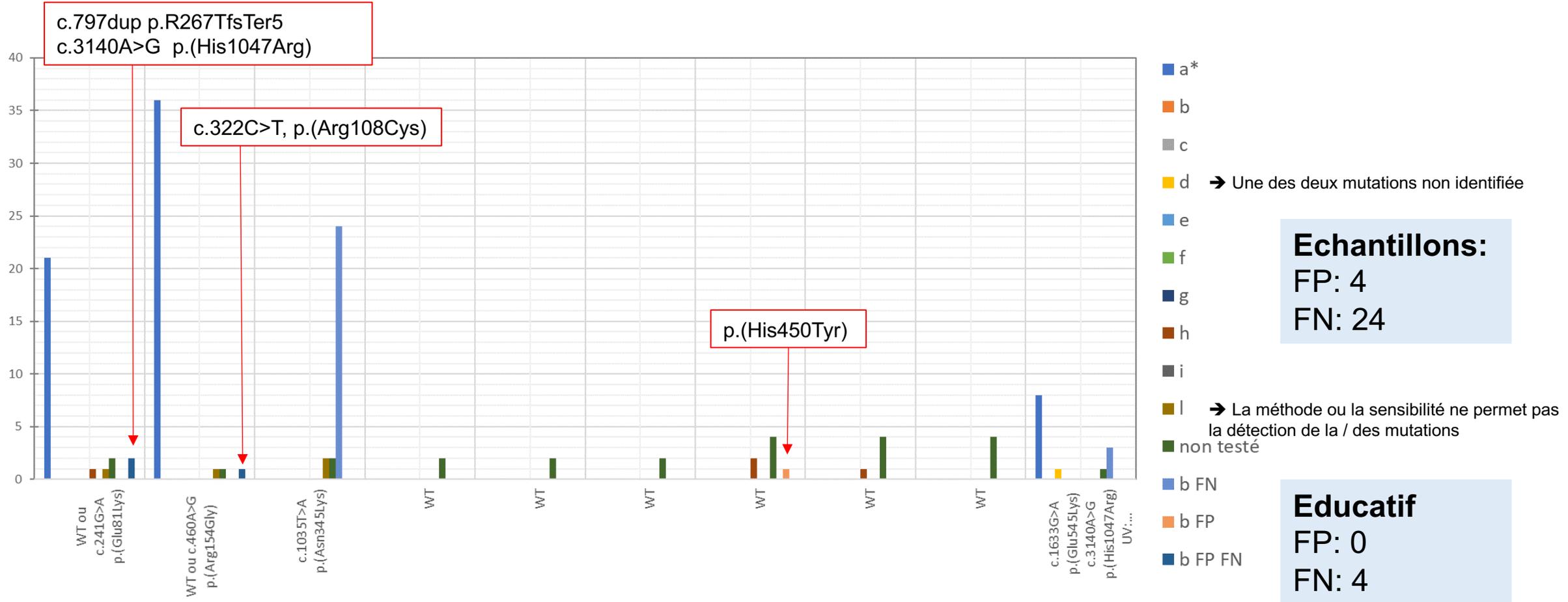
Résultats multiparamétrique - *BRAF*



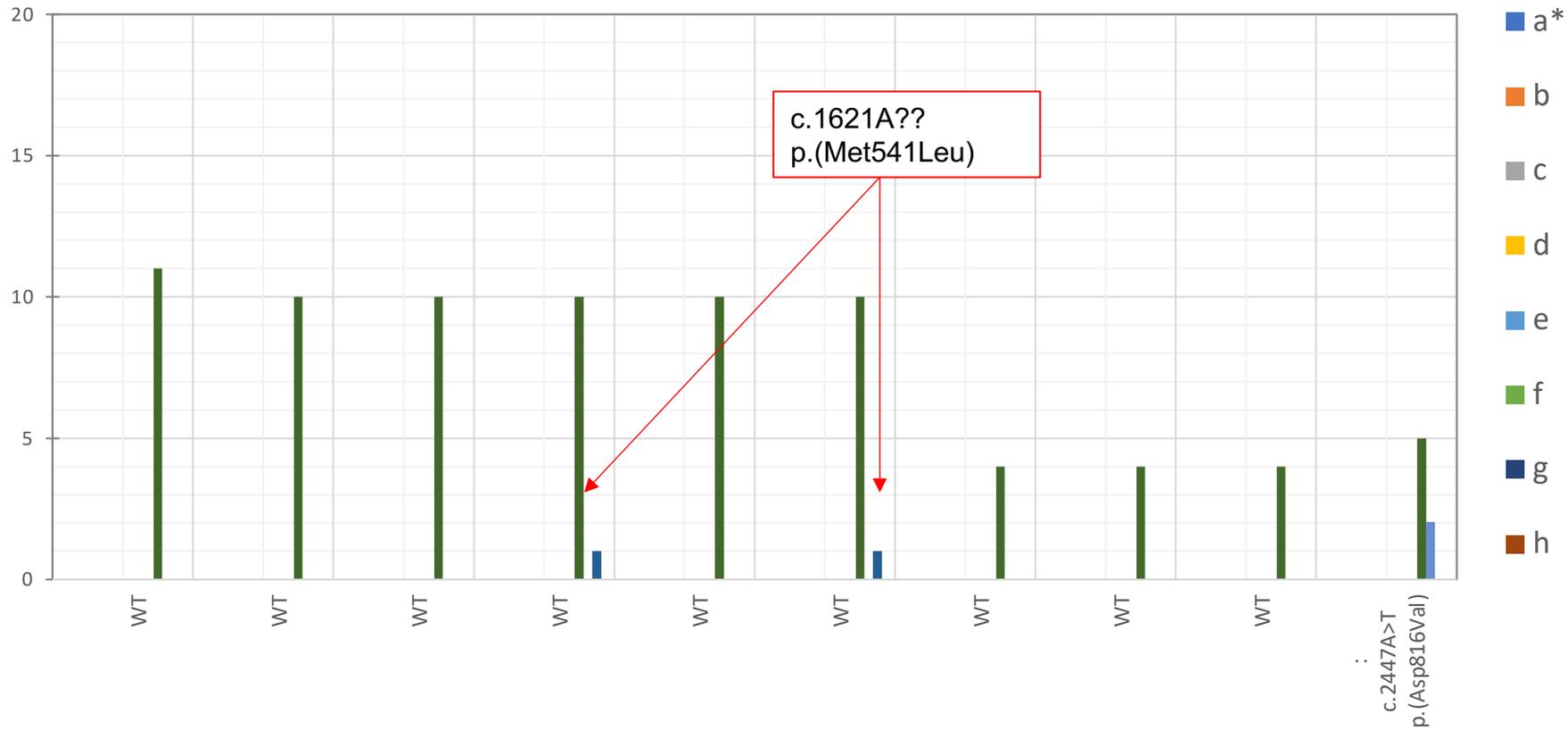
Echantillons:
FP: 0
FN: 0

Educatif
FP: 0
FN: 1

Résultats multiparamétrique – PIK3CA



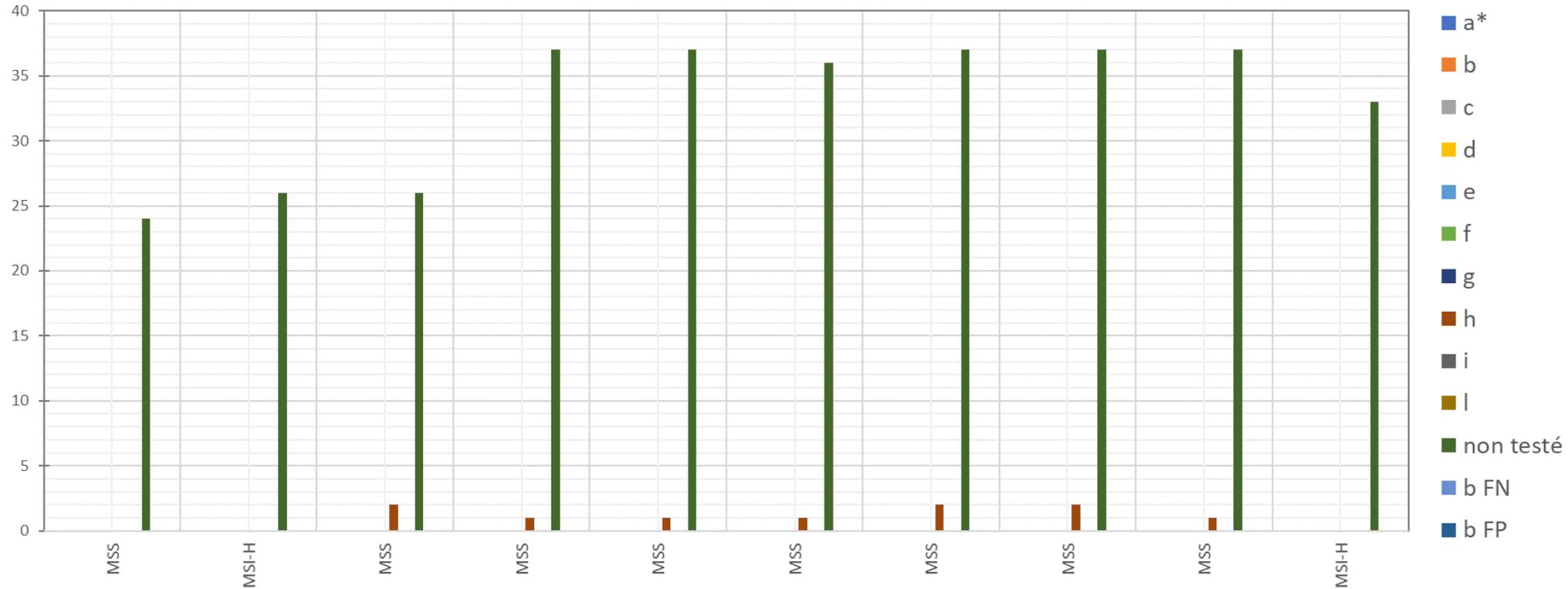
Résultats multiparamétrique – *KIT*



Echantillons:
FP: 2
FN: 0

Educatif
FP: 0
FN: 2

Résultats multiparamétrique – MSI



Echantillons:
FP: 0
FN: 0
NC: 10

Educatif
FP: 0
FN: 0

Conclusion – Génotypes Programme Multiparamétrique

Pour un total de 530 échantillons et 3087 analyses:

Echecs 2023	Echecs 2021/2022
1 EGFR (1 NC)	6 EGFR (4 FP, 1 FN, 1 NC)
2 KRAS (1 FP, 1 NC)	1 KRAS (1 NC)
2 NRAS (1 FP, 1 NC)	1 NRAS (1 NC)
3 BRAF (1 FP, 1 FN, 1 NC)	3 BRAF (1 FP, 1 FN, 1 NC)
32 PIK3CA (4 FP, 24 FN, 4 NC)	7 PIK3CA (3 FP, 3 FN, 1 NC)
2 KIT (2 FP)	2 KIT (2 NC)
10 MSI (10 NC)	2 MSI (2 NC)

Taux d'erreur : $52/3087= 2,2\%$
(sans PIK3CA: $20/2619= 0,76\%$)

Références:
Taux d'erreur 2021/2022: 0,77%
Taux d'erreur 2020: 0,58%

Nomenclature

9 participants avec des erreurs non significatives

Résultats globaux – Génotypes Programme méthode ciblée

TEST	Nombre de participants ayant réussi	% Succès	Score moyen
<i>EGFR</i>	18 (n=22)	82%	95 %
<i>KRAS</i>	23 (n=25)	92%	98%
<i>NRAS</i>	23 (n=23)	100%	100%
<i>BRAF</i>	20 (n=26)	77%	96%
<i>MLH1</i>	29 (n=31)	94%	97%
Instabilité des microsatellites	43 (n=45)	96%	99%

Génotypes attendus -Programme méthode ciblée - *EGFR*

Echantillon	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

GENOTYPE: contribue au score « Génotype » / EDUCATIF: ne contribue pas au score « Génotype »

FA: Fréquence allélique, à titre indicatif

Génotypes attendus -Programme méthode ciblée - *KRAS*

Echantillon	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

GENOTYPE: contribue au score « Génotype » / EDUCATIF: ne contribue pas au score « Génotype »

FA: Fréquence allélique, à titre indicatif

Génotypes attendus -Programme méthode ciblée - *NRAS*

Echantillon	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

GENOTYPE: contribue au score « Génotype » / EDUCATIF: ne contribue pas au score « Génotype »

FA: Fréquence allélique, à titre indicatif

Génotypes attendus -Programme méthode ciblée - *BRAF*

Echantillon	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

GENOTYPE: contribue au score « Génotype » / EDUCATIF: ne contribue pas au score « Génotype »

FA: Fréquence allélique, à titre indicatif

Génotypes attendus - Méthode ciblée – MSI et méthylation *MLH1*

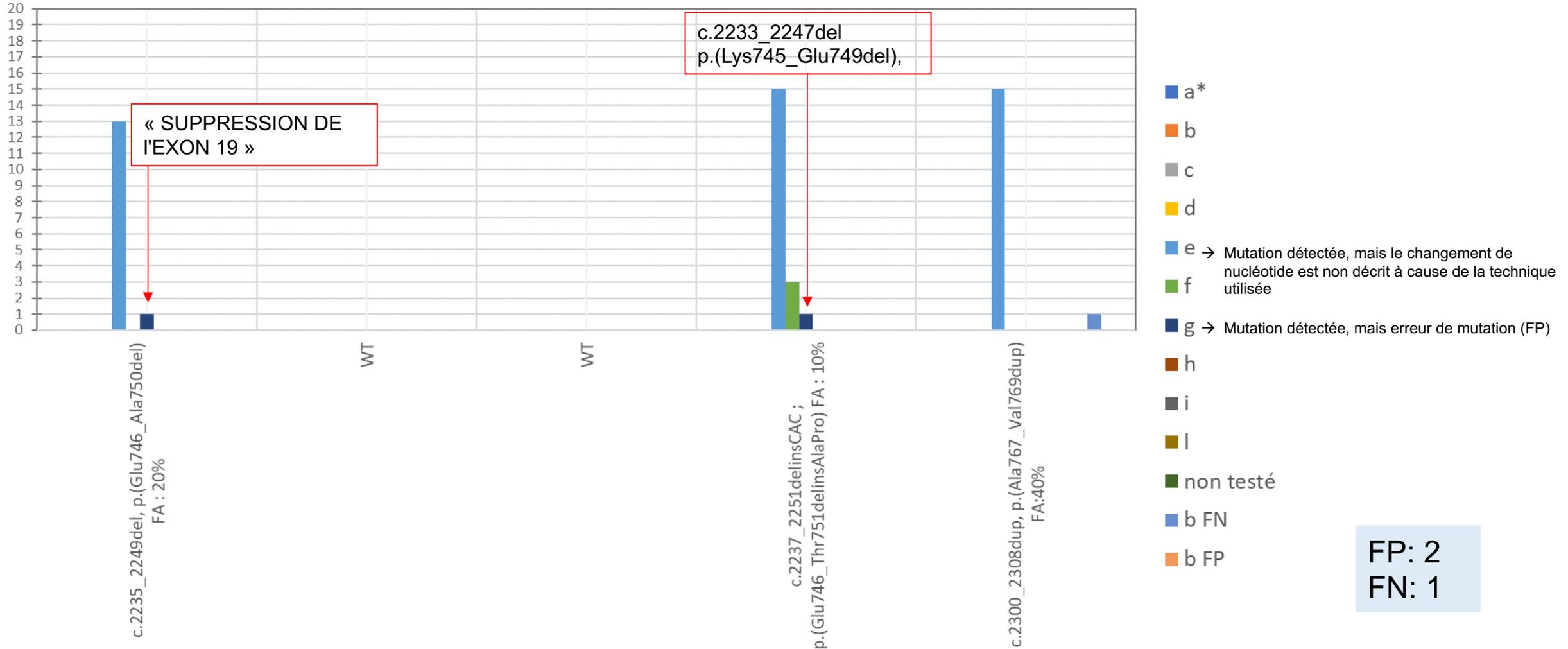
Echantillon	Cellularité %	MSI	Methylation	EEQ
23 - MLH1-MSI - 01	50%	MSI	MLH1 méthylé	GENOTYPE
23 - MLH1-MSI - 02	10-15%	MSI	MLH1 méthylé	GENOTYPE
23 - MLH1-MSI - 03	20-25%	MSS	MLH1 non méthylé	GENOTYPE
23 - MLH1-MSI - 04	10-15%	MSS	MLH1 non méthylé	GENOTYPE
23 - MLH1-MSI - 05	60%	MSS	MLH1 non méthylé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

WT: aucune mutation identifiée

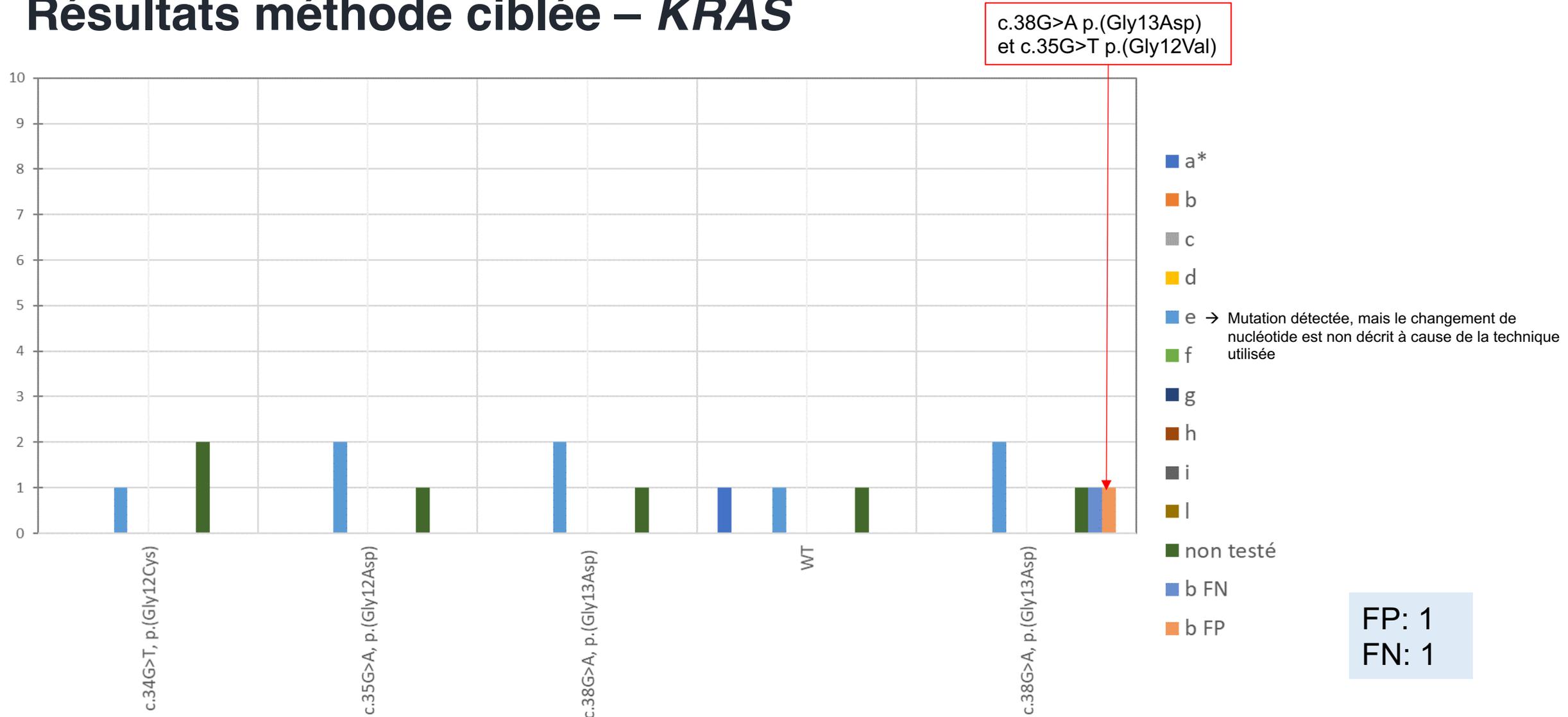
GENOTYPE: contribue au score « Génotype » / EDUCATIF: ne contribue pas au score « Génotype »

FA: Fréquence allélique, à titre indicatif

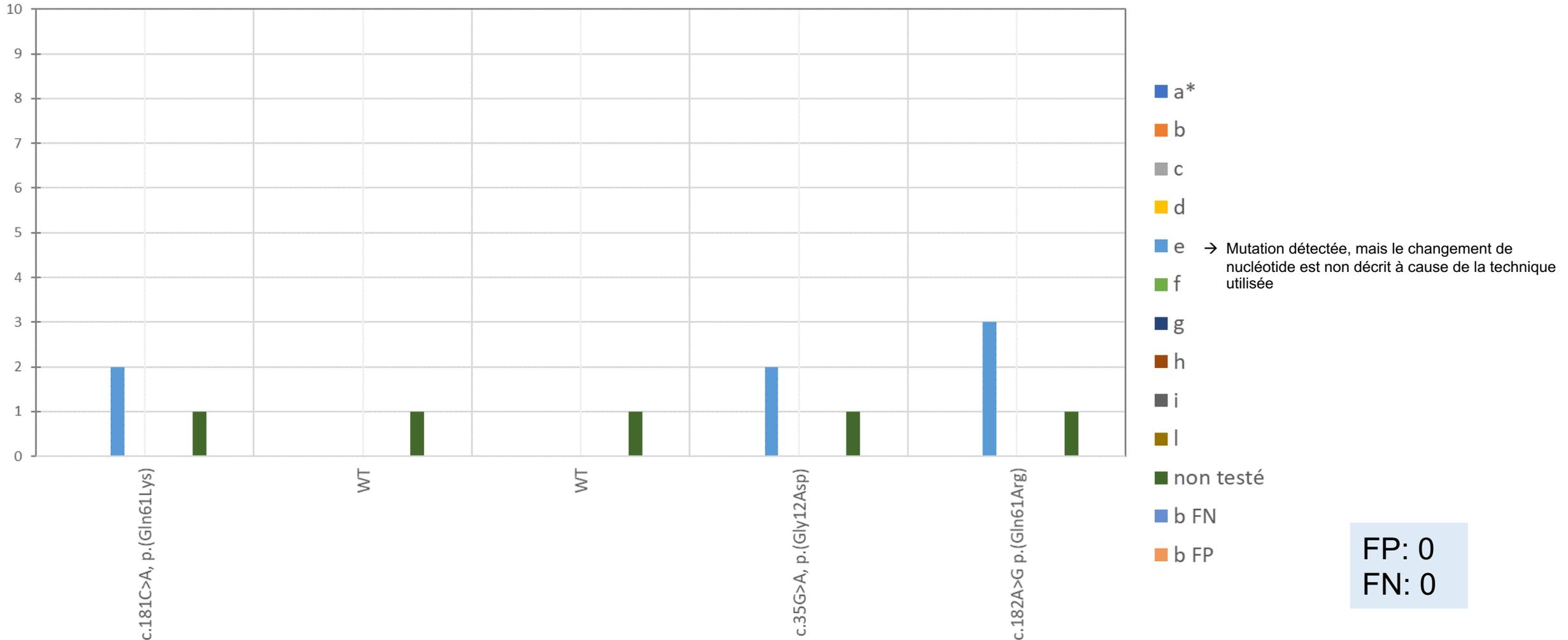
Résultats méthode ciblée – EGFR



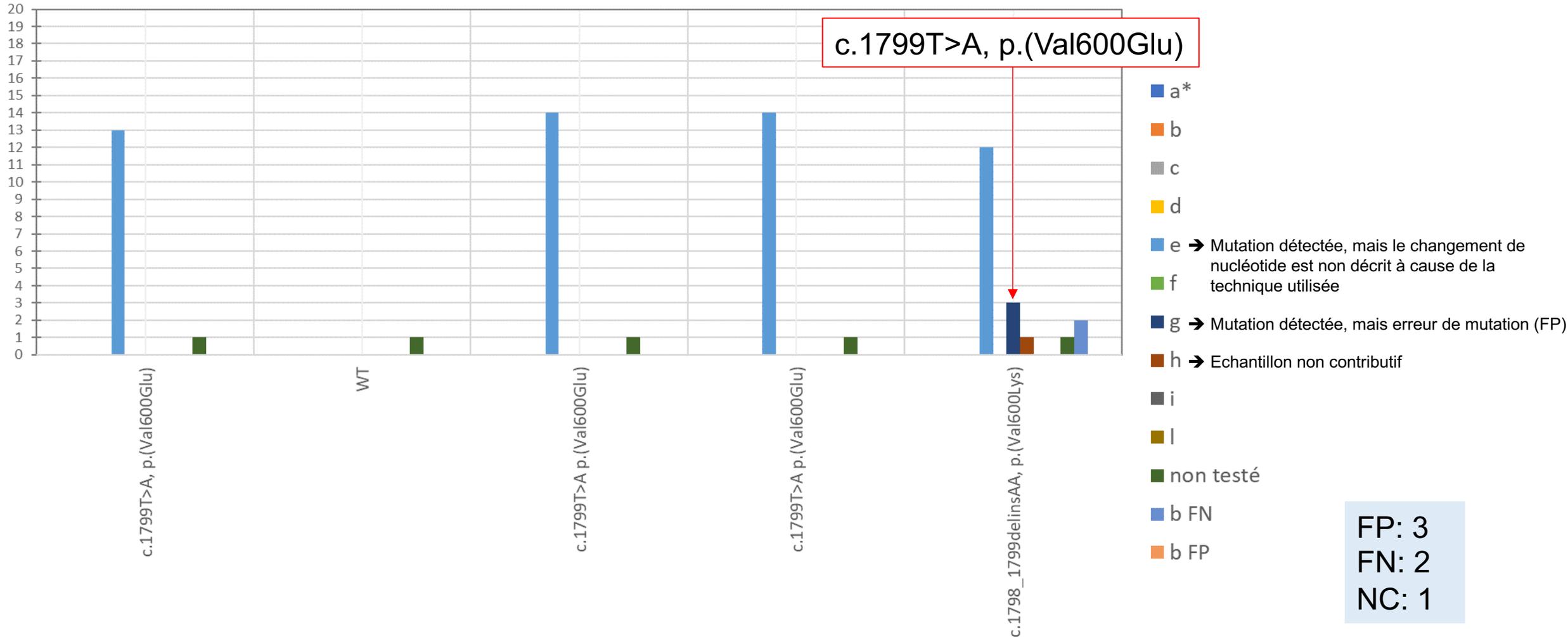
Résultats méthode ciblée – *KRAS*



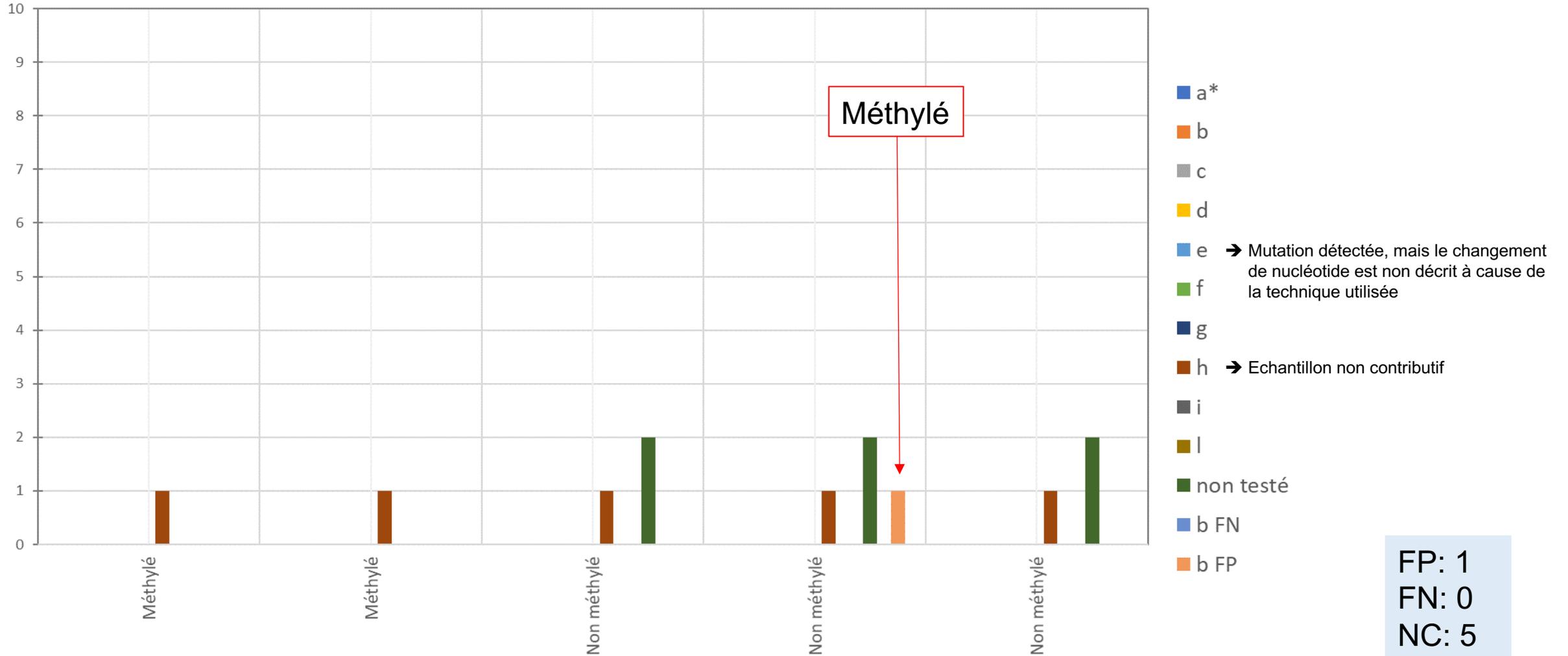
Résultats méthode ciblée – NRAS



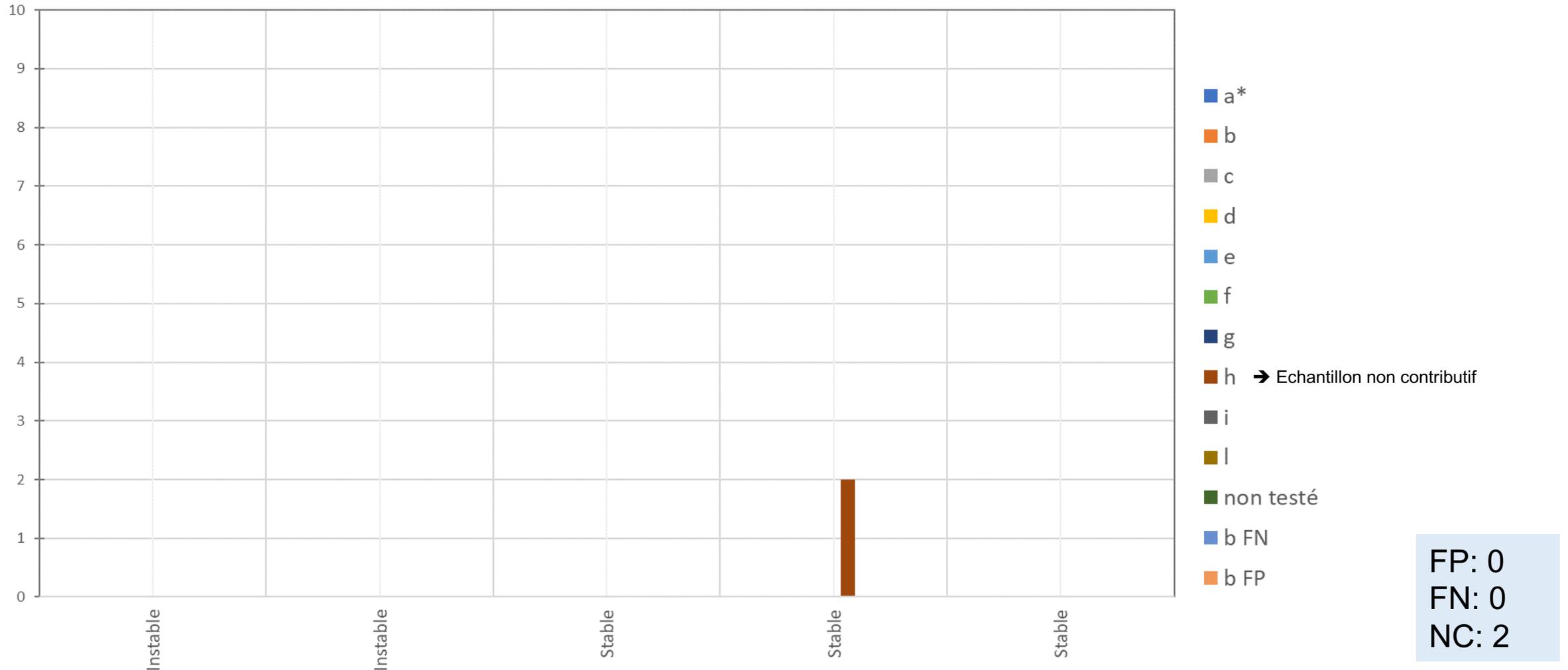
Résultats méthode ciblée – BRAF



Résultats méthode ciblée – méthylation promoteur *MLH1*



Résultats méthode ciblée – MSI



Conclusion – Génotypes Programme méthode ciblée

Pour un total de 860 échantillons/analyses:

Echecs 2023	Echecs 2021/2022
3 EGFR (1 FN, 2 FP)	6 EGFR (3FN 3FP)
2 KRAS (1 FN, 1 FP)	1 KRAS (1FN)
0 NRAS	0 NRAS
6 BRAF (2 FN, 3 FP, 1 NC)	2 BRAF (2NC)
2 MSI (2 NC)	5 MSI (3FP 1FN 1 NC)
6 méthylation MLH1 (1 FP, 5NC)	7 methylation MLH (7NC)

Taux d'erreur : 19/860= 2,2%

Références:

Taux d'erreur 2021/2022: 2,6%

Taux d'erreur 2020: 1,7%

Nomenclature

3 à 4 participants avec des erreurs significatives

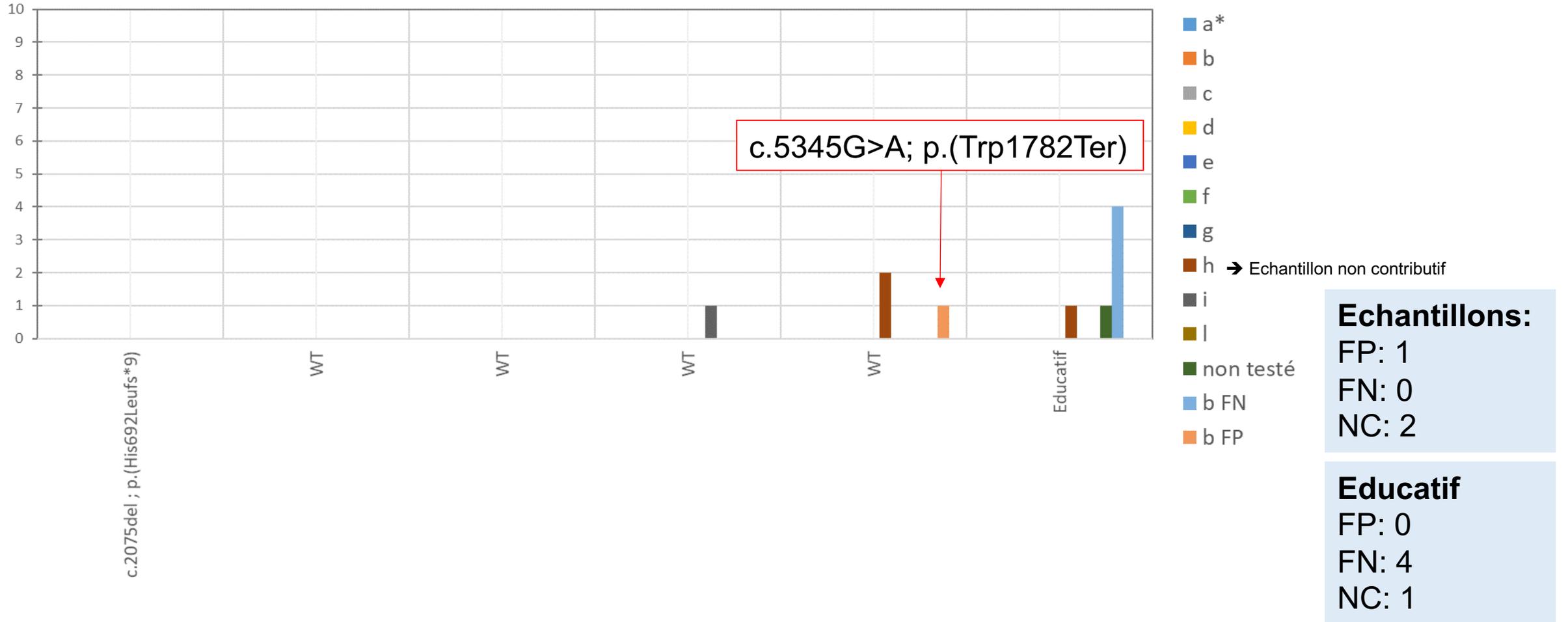
Résultats globaux – Génotypes Programme Ovaire

TEST	Nombre de participants ayant réussi (Echantillons 01-05)	% Succès	Score moyen	Nombre de participants ayant réussi Echantillon Educatif	% Succès Echantillon Educatif	Score moyen Echantillon Educatif
<i>BRCA1</i>	33 (n=36)	92%	99 %	29 (n=35)	83%	84%
<i>BRCA2</i>	32 (n=36)	89%	98%	31 (n=35)	89%	89%
<i>TP53</i>	25 (n=27)	93%	97%	20 (n=22)	91%	93%
<i>GIS</i>	7 (n=19)	37%	75%	15 (n=15)	100%	100%

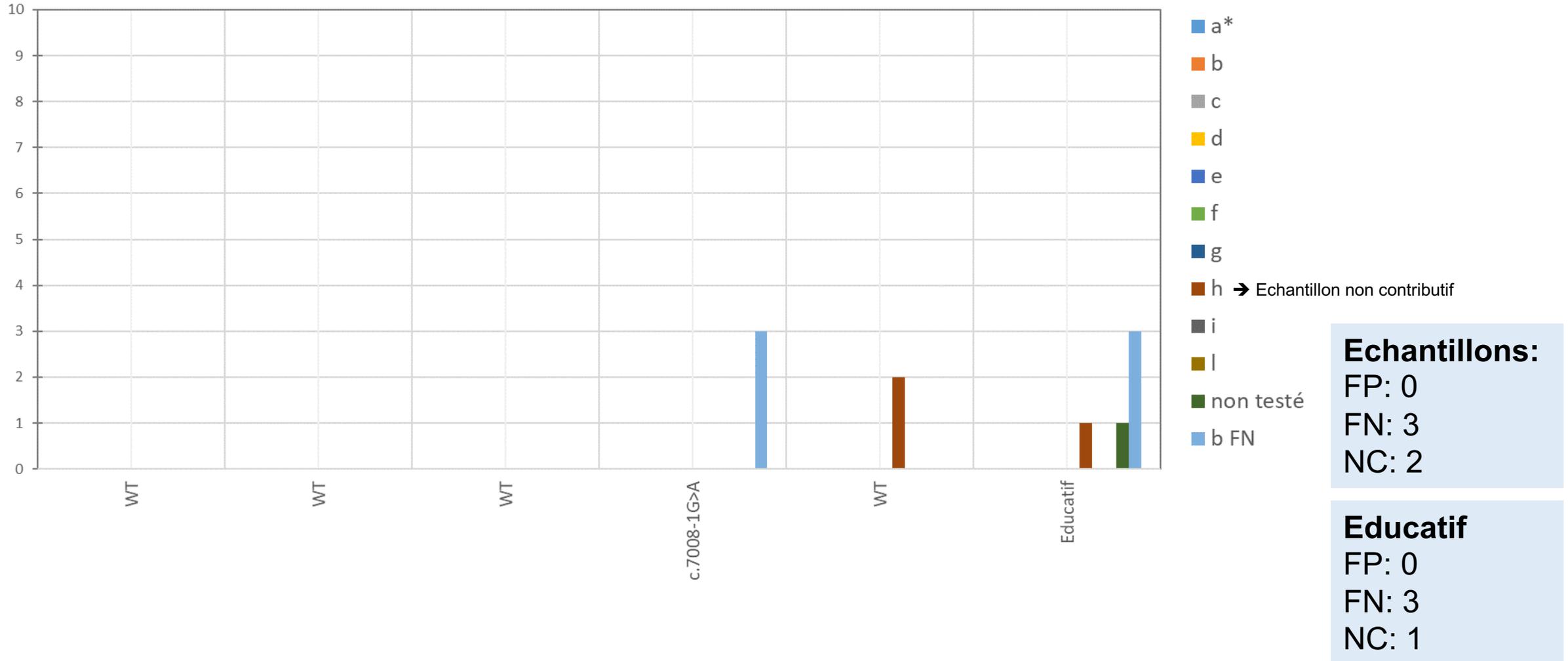
Génotypes attendus -Programme Ovaire

Echantillon	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*)	HRD NEGATIF	GENOTYPE
23-OVAIRE-03	30%	WT	WT	c.376-1G>A, p.(?) FA: 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) FA :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 NEGATIF ou Non contributif	EDUCATIF

Résultats programme Ovaire – *BRCA1*



Résultats programme Ovaire – *BRCA2*



Génotypes attendus -Programme Ovaire – échantillon éducatif

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.1961del, p.(Lys654Serfs*47) - FA: 5%*

BRCA1:c.4327C>T, p.(Arg1443Ter) - FA: 5%

BRCA1:c.441+2T>G, p.? - FA: 5%

BRCA1:c.2820_2830delinsAAGATAAGCCAGTTTGATAA p.(Asp940_Cys944delinsGluArgTer) - 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.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%*

*BRCA2 :c.5150_5226delinsTACTTAATACTTATTAAGTATTA,
p.(Glu1717_Asn1742delinsValLeuAsnThrTyr) - FA: 5%*

Génotypes attendus -Programme Ovaire – échantillon éducatif

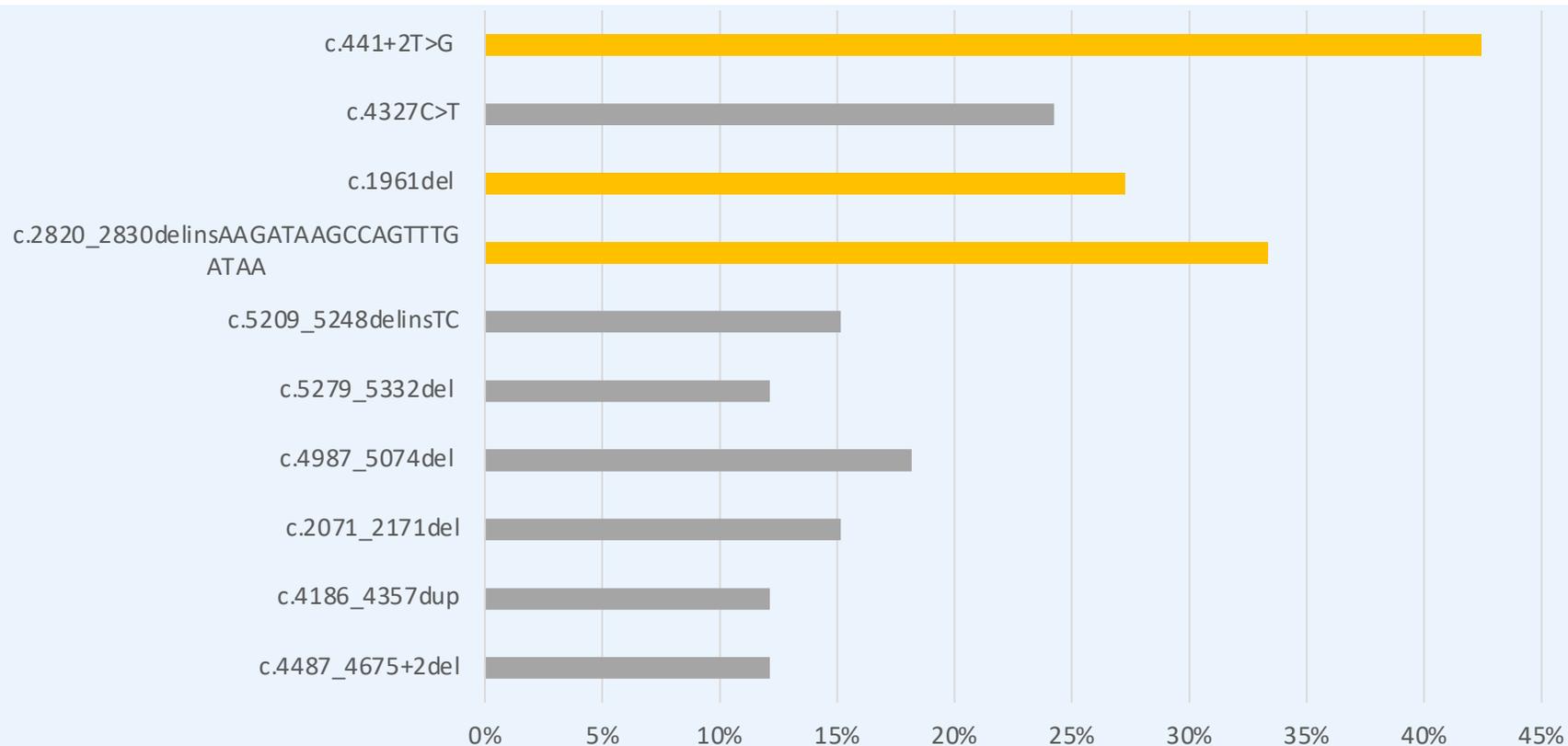


Figure : Taux de détection des variants du gène *BRCA1* sur l'échantillon éducatif.
En jaune : cas minimaux à détecter – n=36

Génotypes attendus -Programme Ovaire – échantillon éducatif

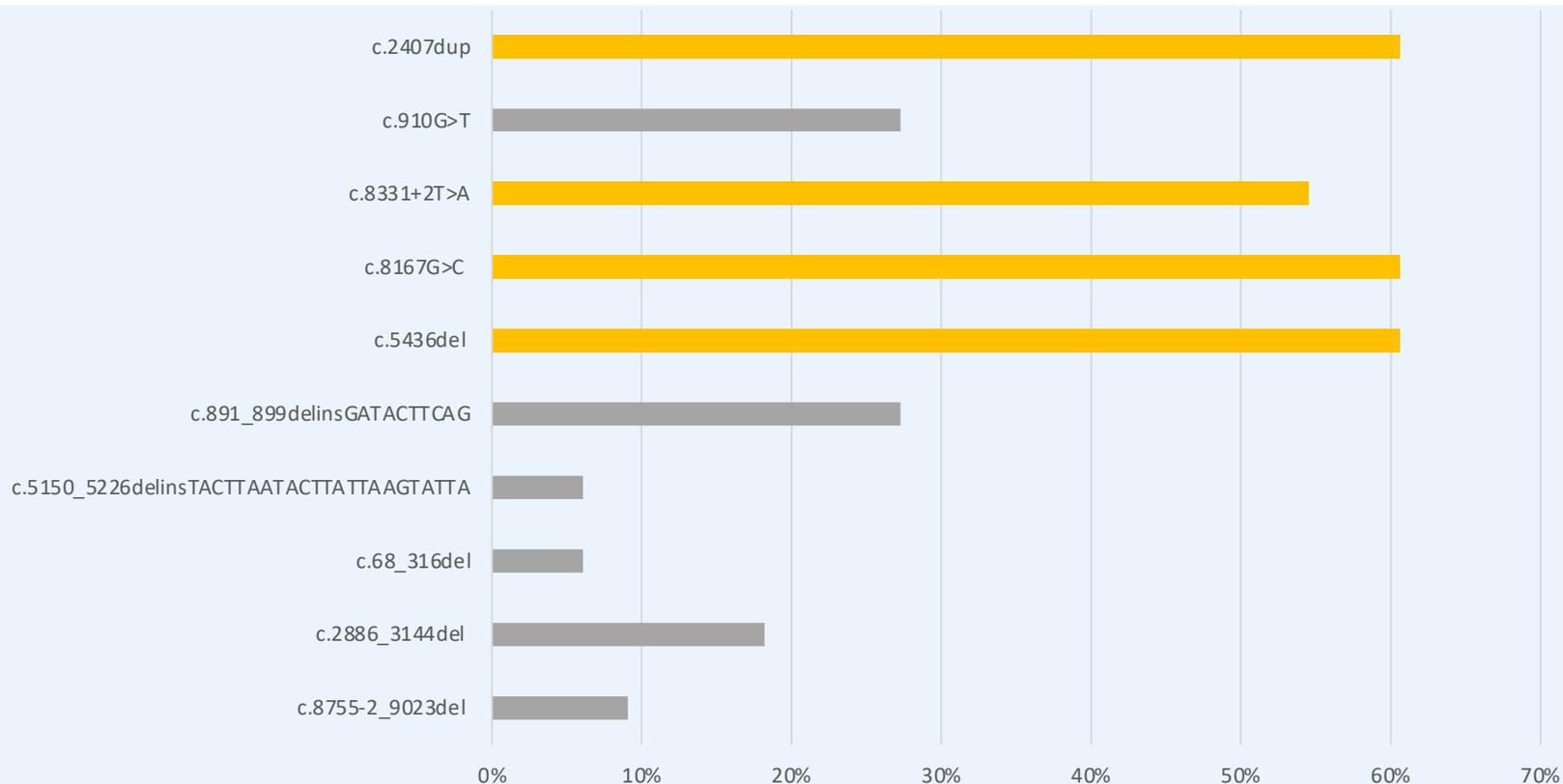


Figure : Taux de détection des variants du gène *BRCA2* sur l'échantillon éducatif
En jaune : cas minimaux à détecter – n=36

Génotypes attendus -Programme Ovaire – échantillon éducatif

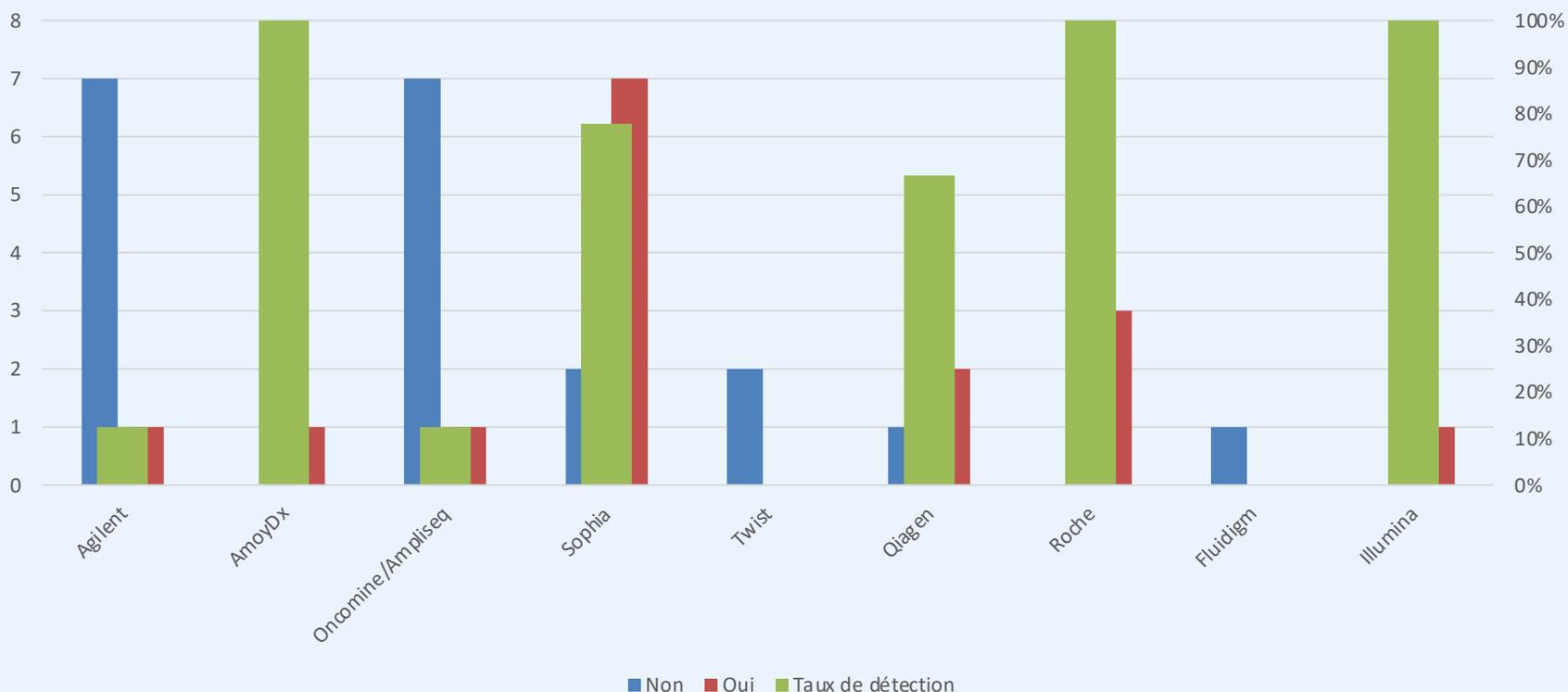
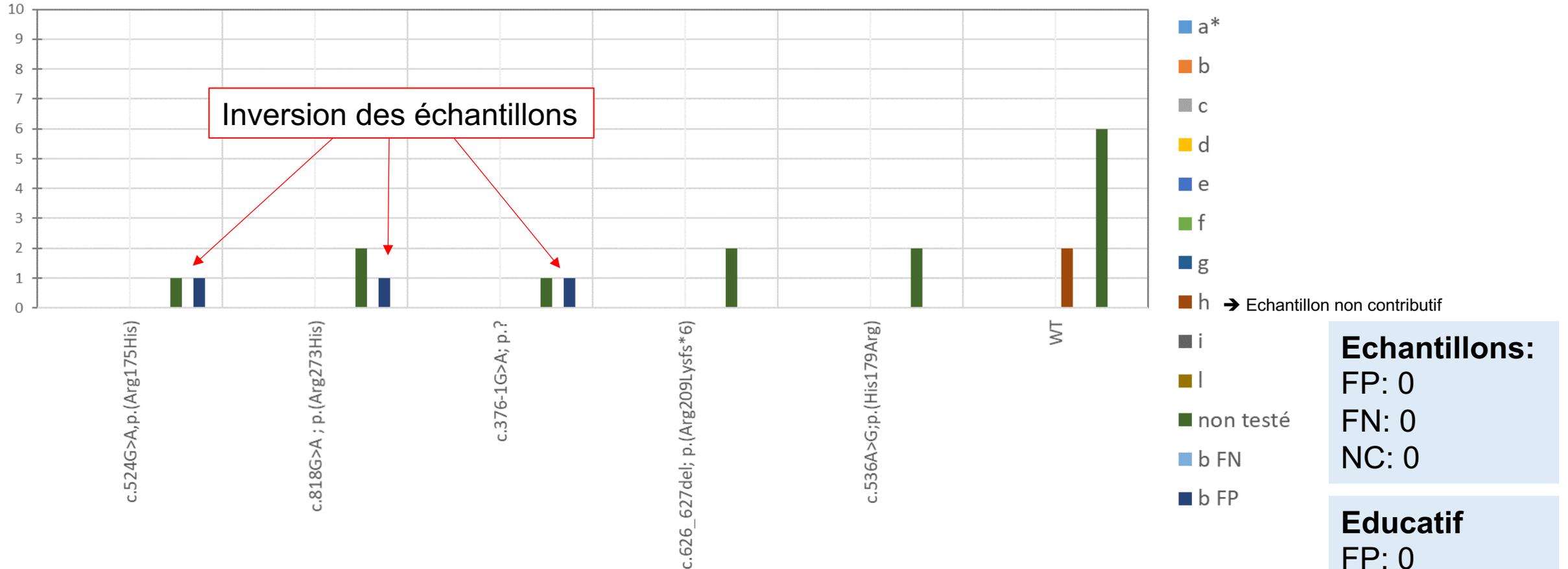
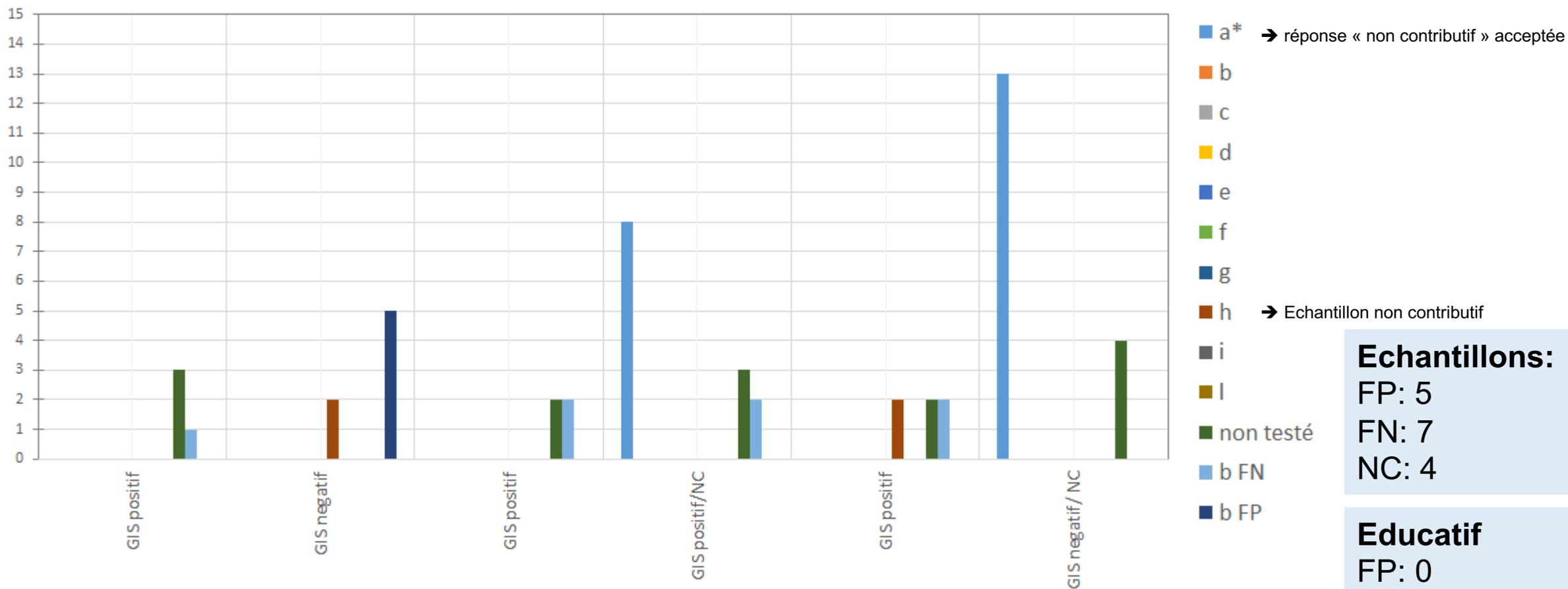


Figure : Performance de détection des variants en fonction des techniques (détection des variants détectés dans moins de 20% des cas)

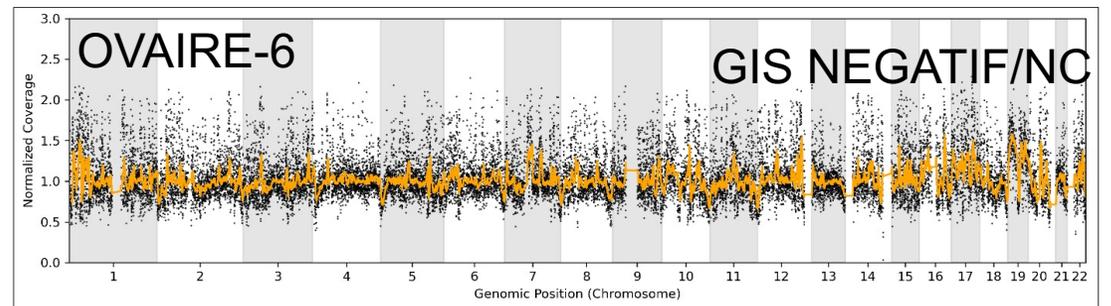
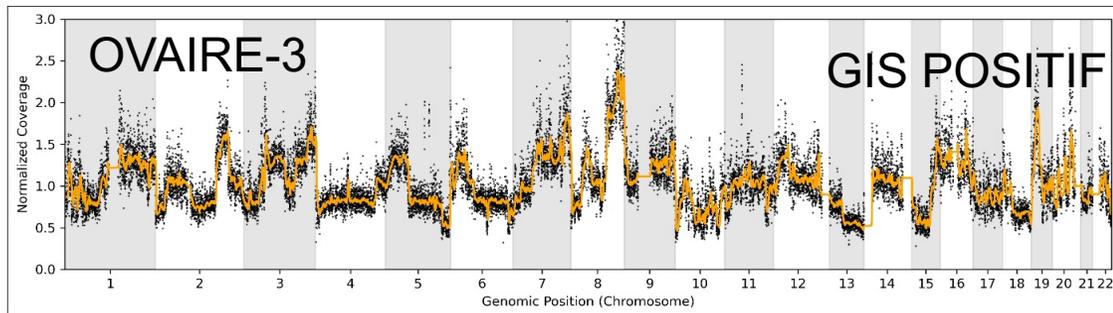
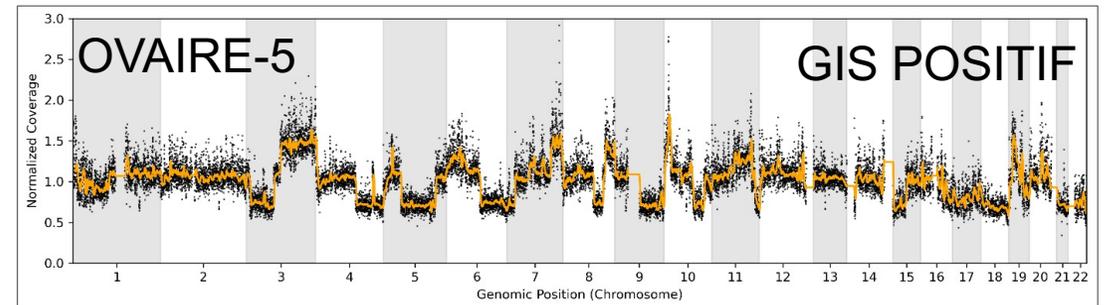
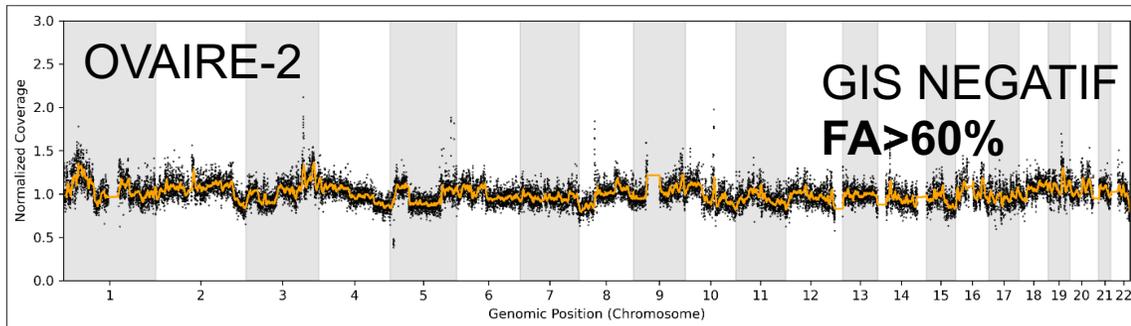
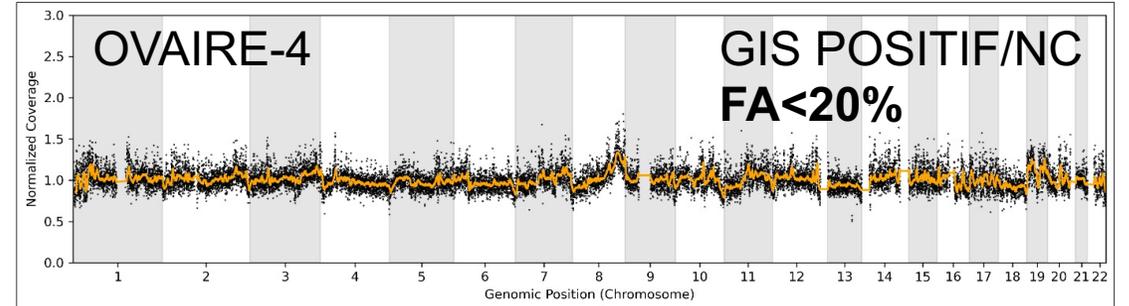
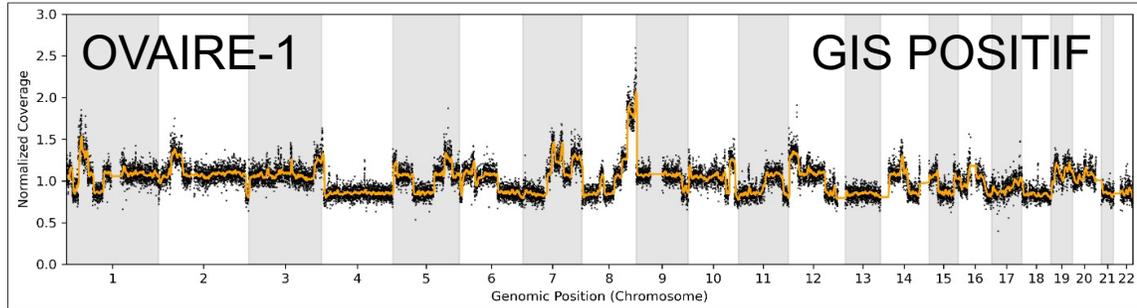
Résultats programme Ovaire – TP53



Résultats programme Ovaire – score GIS



Résultats programme Ovaire – score GIS



Résultats programme Ovaire – score GIS

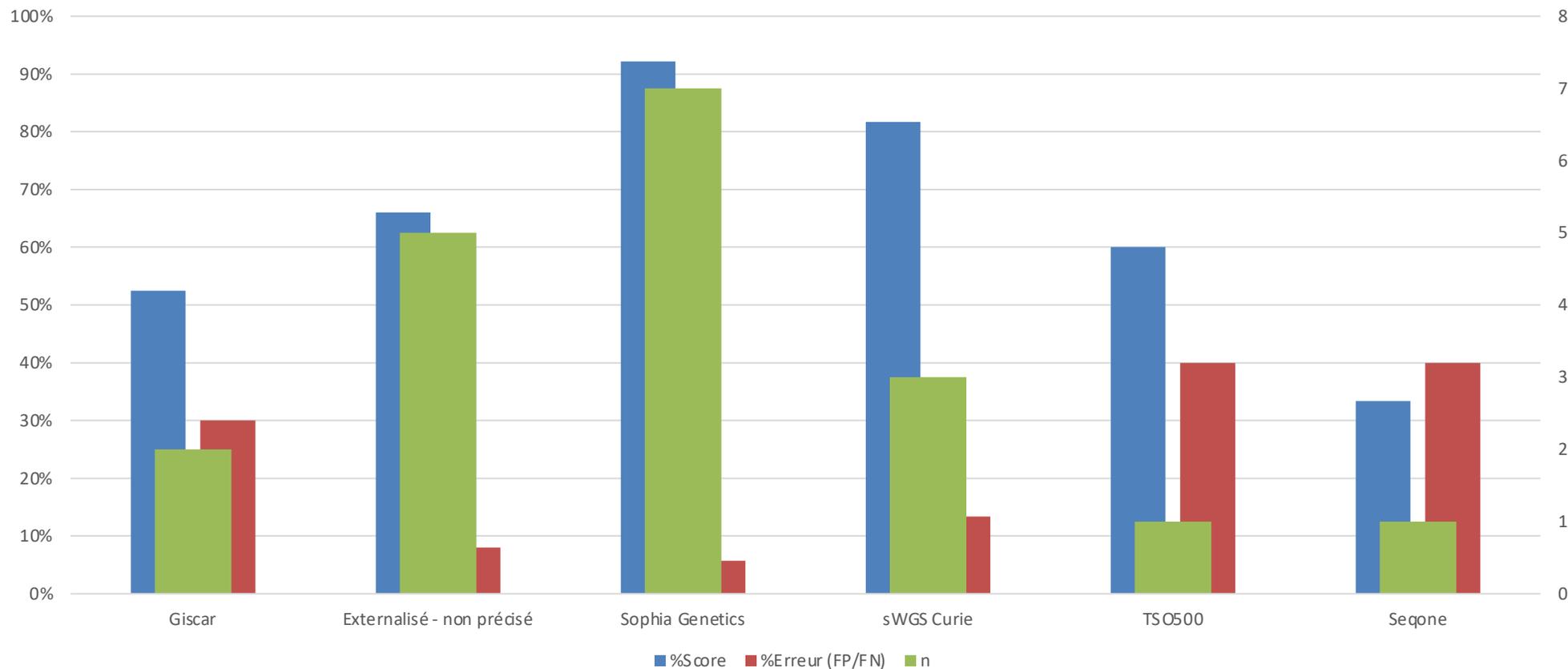


Figure: % d'erreur et %score en fonction des techniques (n=19)

Conclusion – Génotypes Programme Ovaire

Pour un total de :

- 495 analyses (*BRCA1/2+TP53*)
- 360 analyses (*BRCA1/2*)
- 95 analyses GIS

Echecs 2023	Echecs 2021/2022
3 <i>BRCA1</i> (1 FP, 2 NC)	3 <i>BRCA1</i> (2 FP, 1 FN)
5 <i>BRCA2</i> (3 FN, 2 NC)	3 <i>BRCA2</i> (2 FP, 1 FN)
0 <i>TP53</i> (3 FP inversion)	13 <i>TP53</i> (13 FN)
16 GIS (5 FP, 7 FN, 4 NC)	

Taux d'erreur programme Ovaire : $8/495= 1,6\%$
Taux d'erreur BRCA1/2 uniquement : $8/360 = 2,2\%$
Taux d'erreur GIS: $16/95= 16,8\%$

Références 2021/2022:

Taux d'erreur programme: 3,8%
Taux d'erreur BRCA1/2 uniquement: 1,6%

Résultats globaux – Génotypes Programme Fusion poumon

TEST	Nombre de participants ayant réussi	% Succès	Score moyen
<i>RET</i>	44 (n=50)	88%	96 %
<i>ALK</i>			
<i>ROS1</i>			
<i>NTRK1/2/3</i>			

Génotypes attendus -Programme Fusion

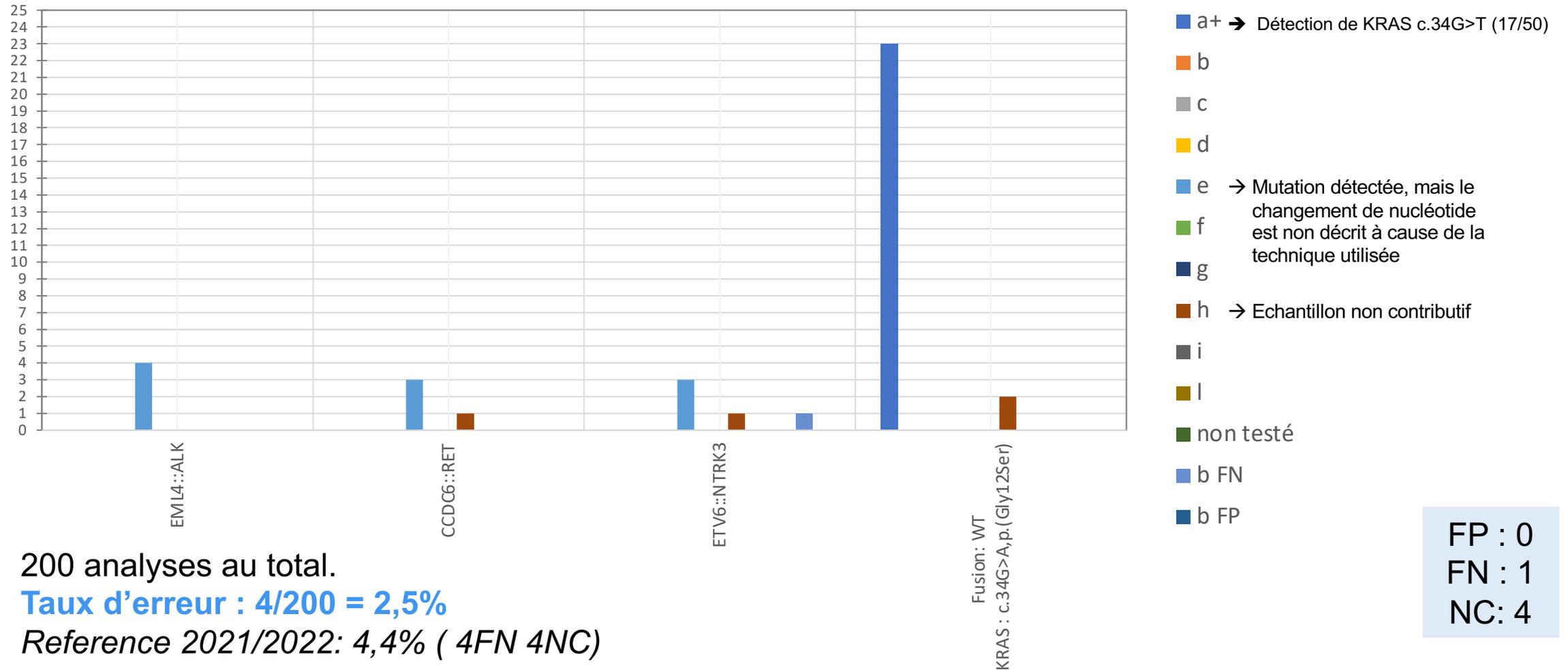
Echantillon	Cellularité %	ALK	ROS1	NTRK1/2/3	RET	Autre génotype	EEQ
23-FUSION-01	50%	EML4::ALK	WT	WT	WT	WT	GENOTYPE
23-FUSION-02	50%	WT	WT	WT	CCDC6::RET	WT	GENOTYPE
23-FUSION-03	50%	WT	WT	ETV6::NTRK3	WT	WT	GENOTYPE
23-FUSION-04	80%	WT	WT	WT	WT	KRAS :c.34G>A, p.(Gly12Ser) AF:40%	GENOTYPE

WT: aucune mutation identifiée

GENOTYPE: contribue au score « Génotype » / EDUCATIF: ne contribue pas au score « Génotype »

FA: Fréquence allélique, à titre indicatif

Résultats programme Fusion

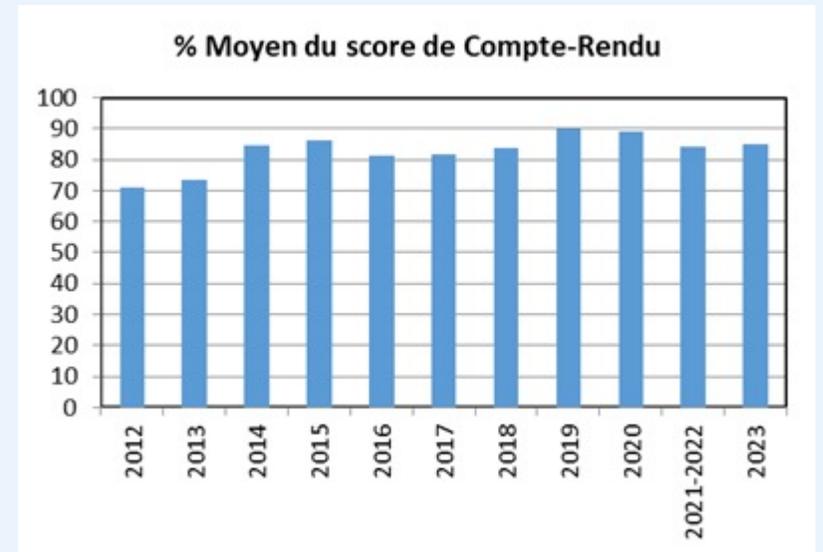


RESULTATS DE COMPTES-RENDUS



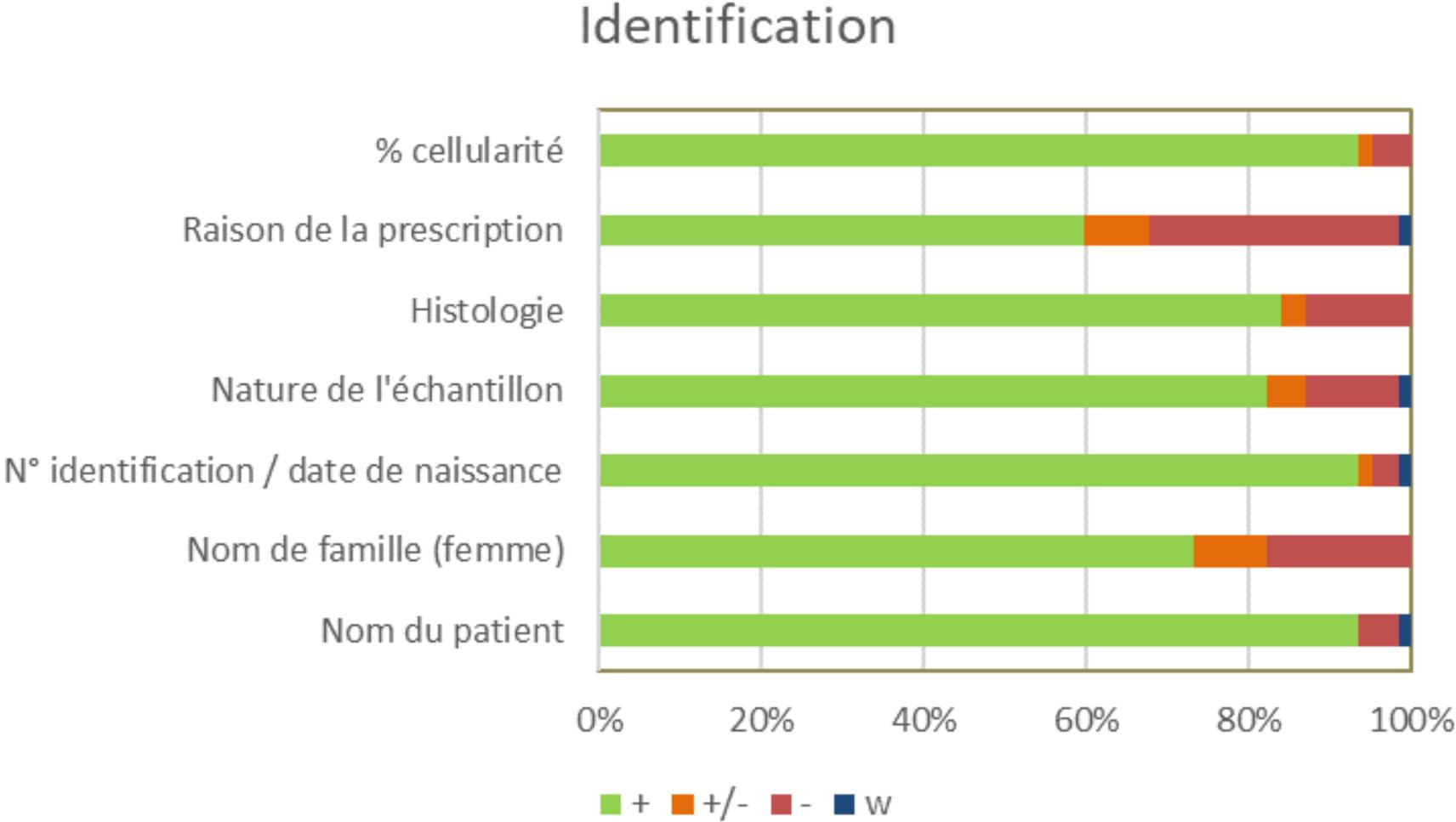
Résultats d'évaluation des comptes-rendus

Nombre de participants À plus de 80%	% Succès	Score moyen
33 (N=62)	53%	85 %

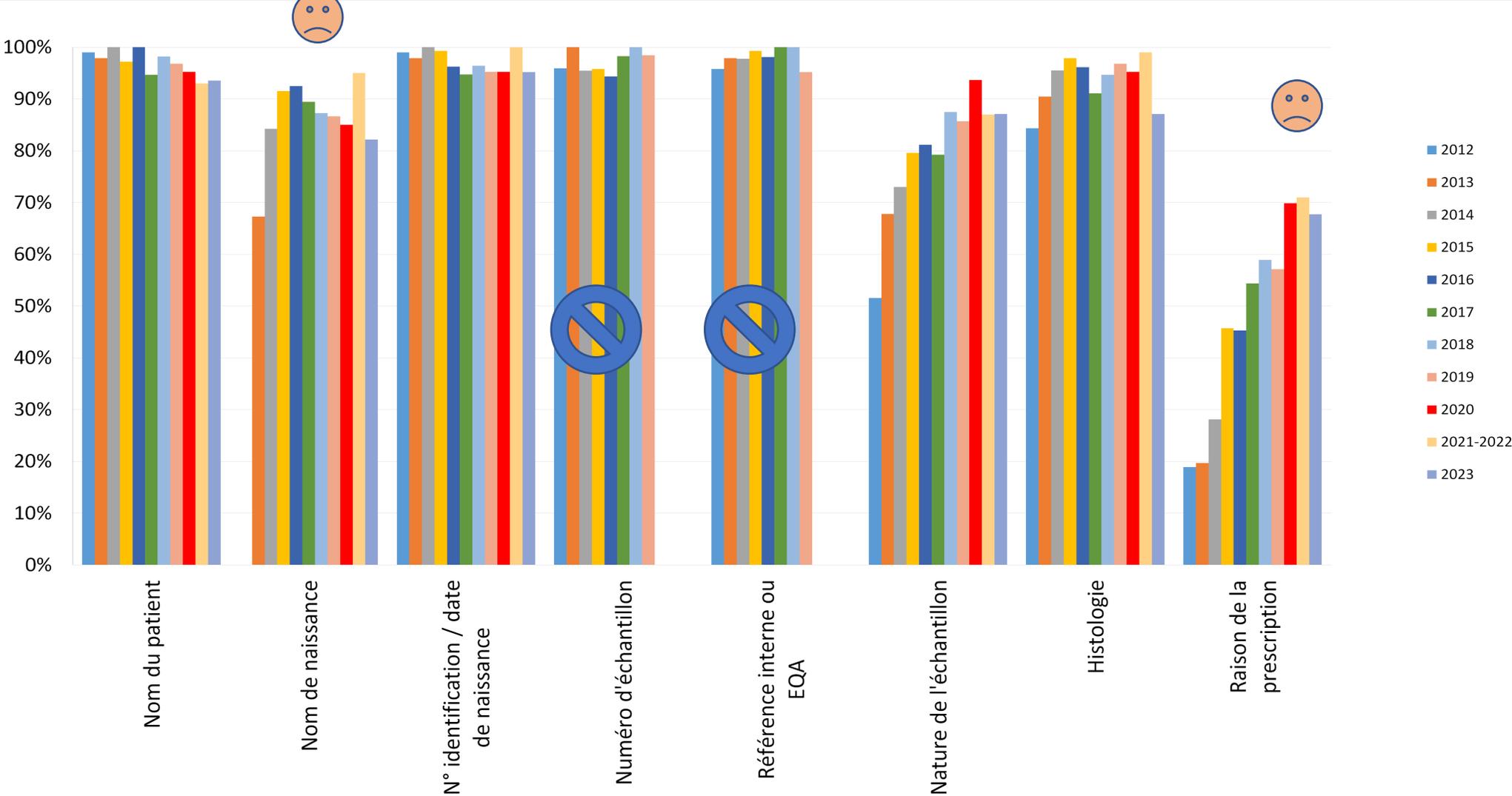


- Relecture du premier compte-rendu
- Relecteurs: Louvain (2) – France (5)
 - France: Aude Lamy, Alexandre Harlé, Ludovic Lacroix, Etienne Rouleau, Karen Leroy
 - Louvain: Medina Kalimulaeva, Els Dequeker
- Croisement des résultats
- Mise en place et validation de la grille de notation

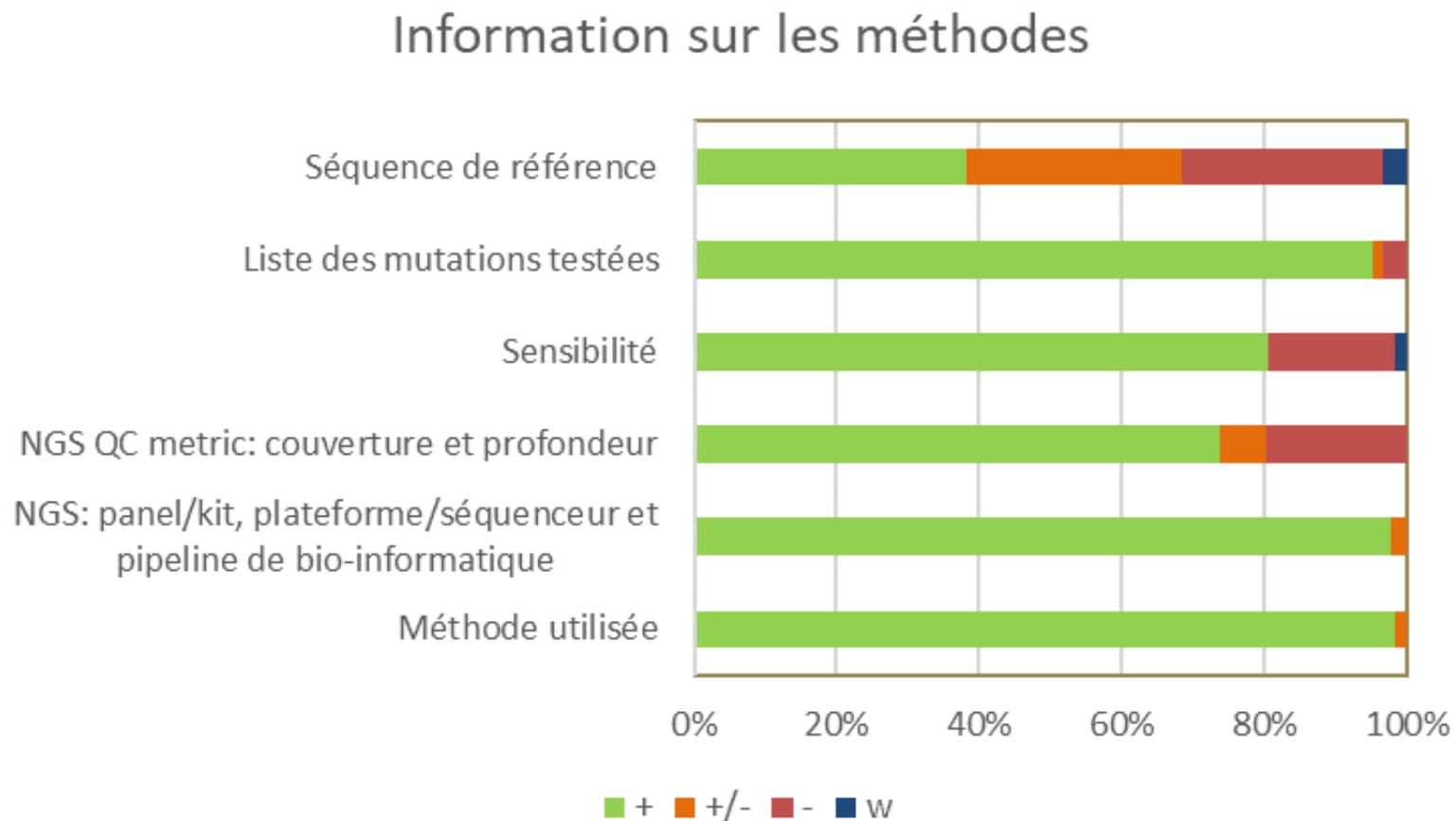
Résultats de comptes-rendus: Identification



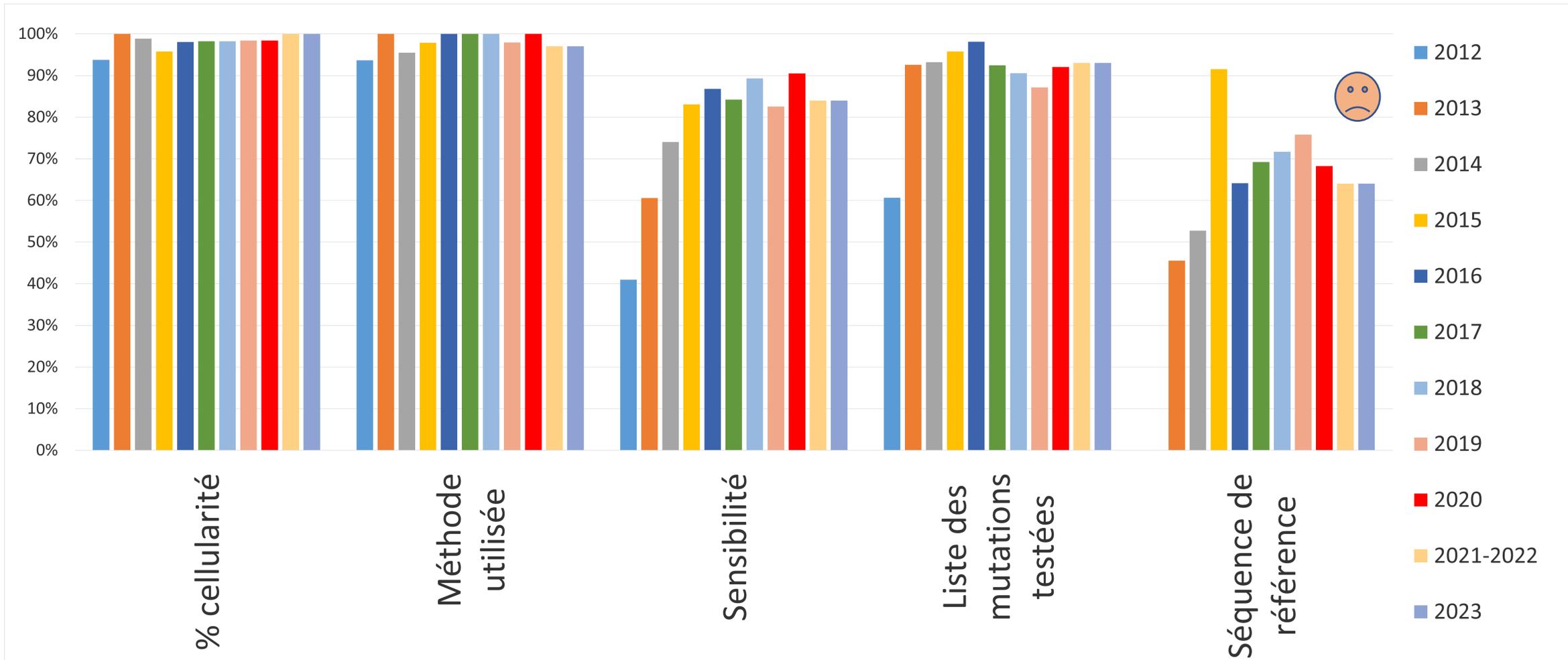
Résultats de comptes-rendus: Identification



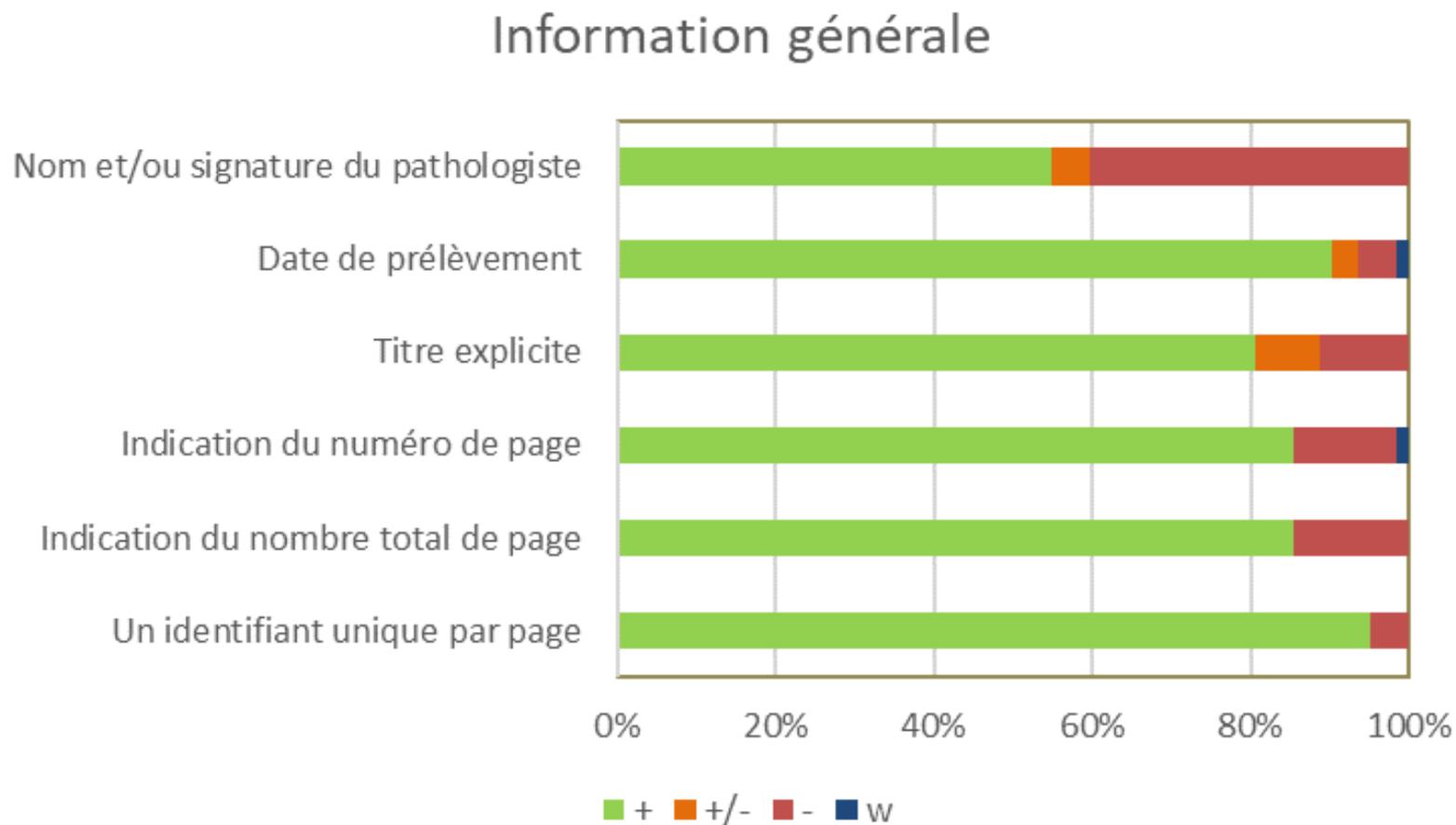
Résultats de comptes-rendus: Information sur les méthodes



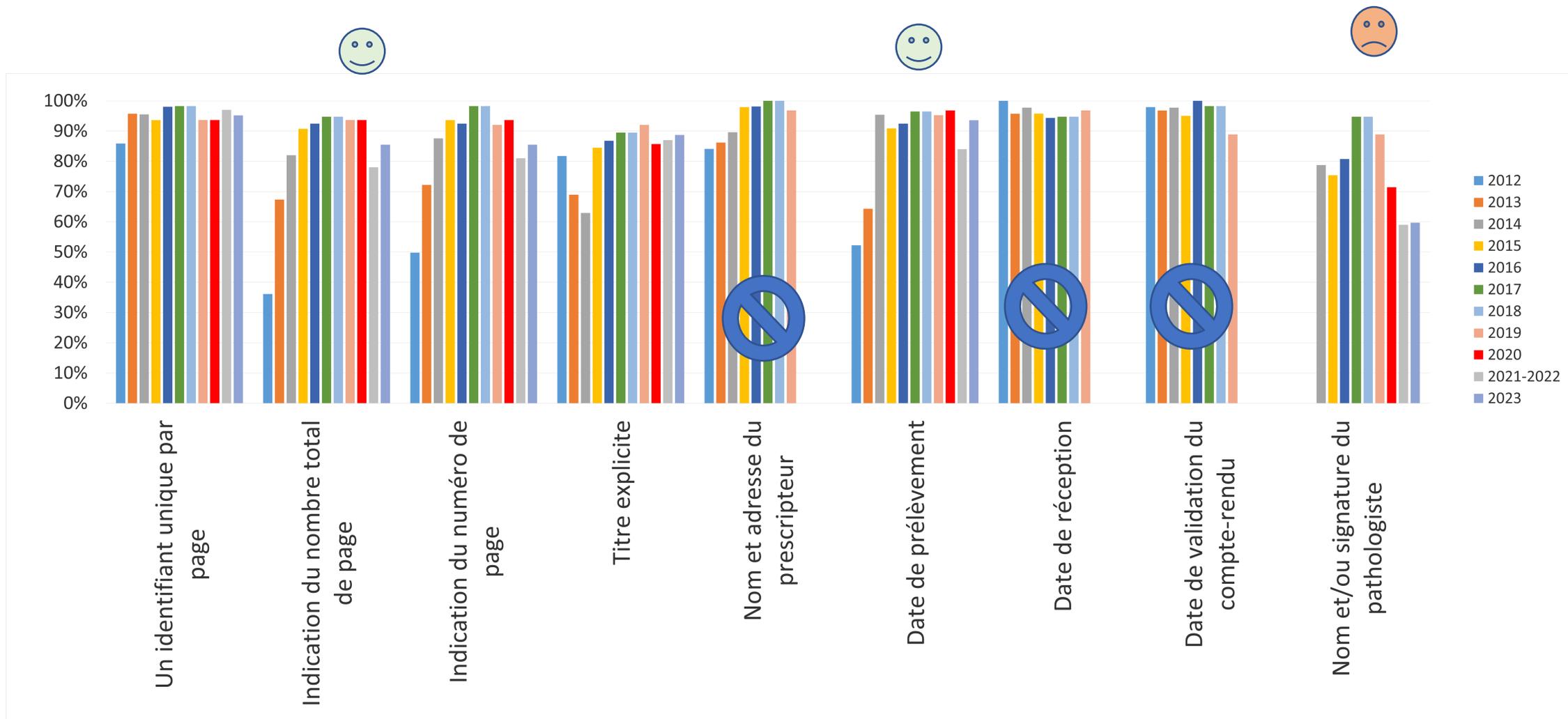
Résultats de comptes-rendus: Information sur les méthodes



Résultats de comptes-rendus: Information générale

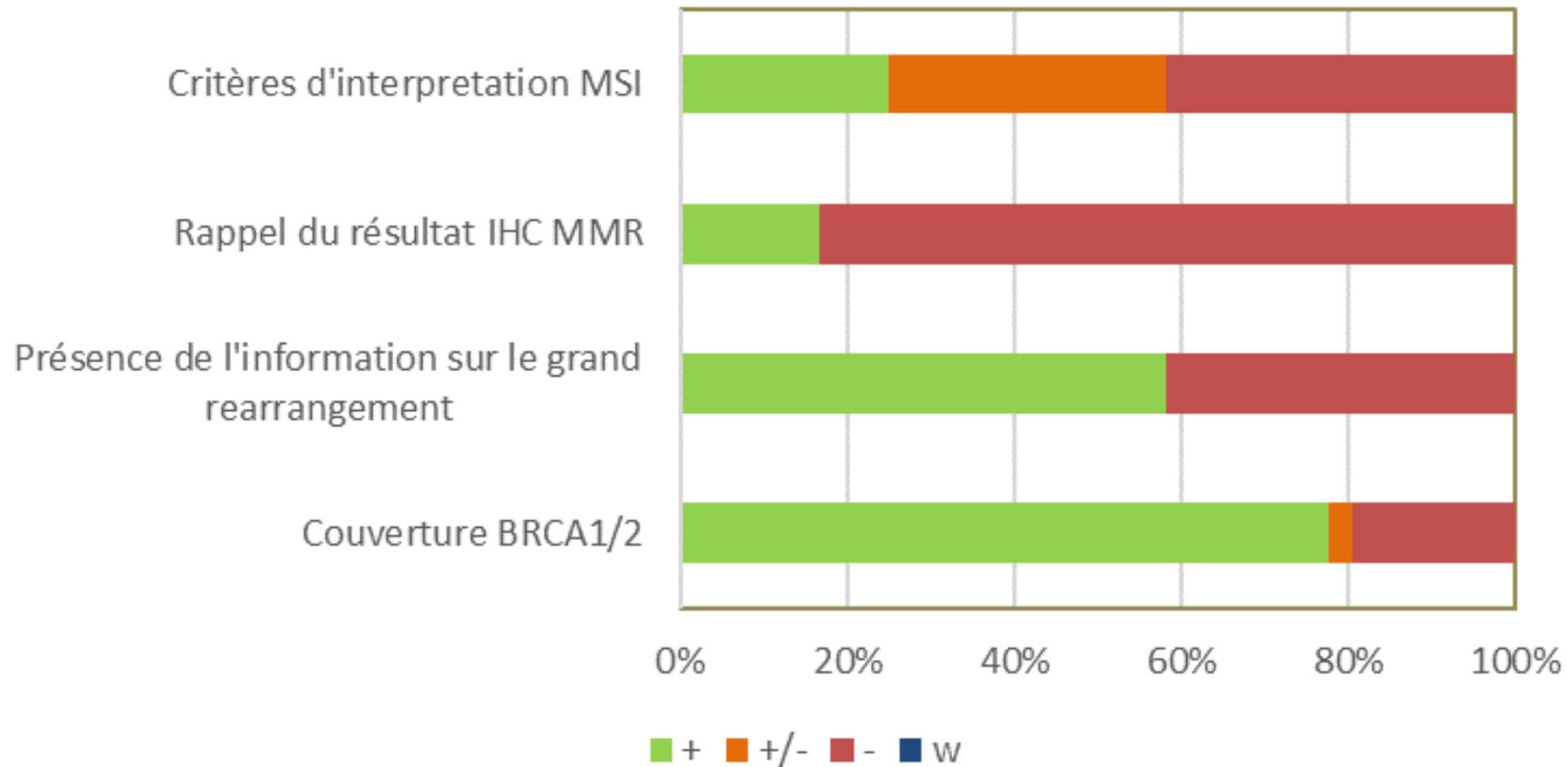


Résultats de comptes-rendus: Information générale

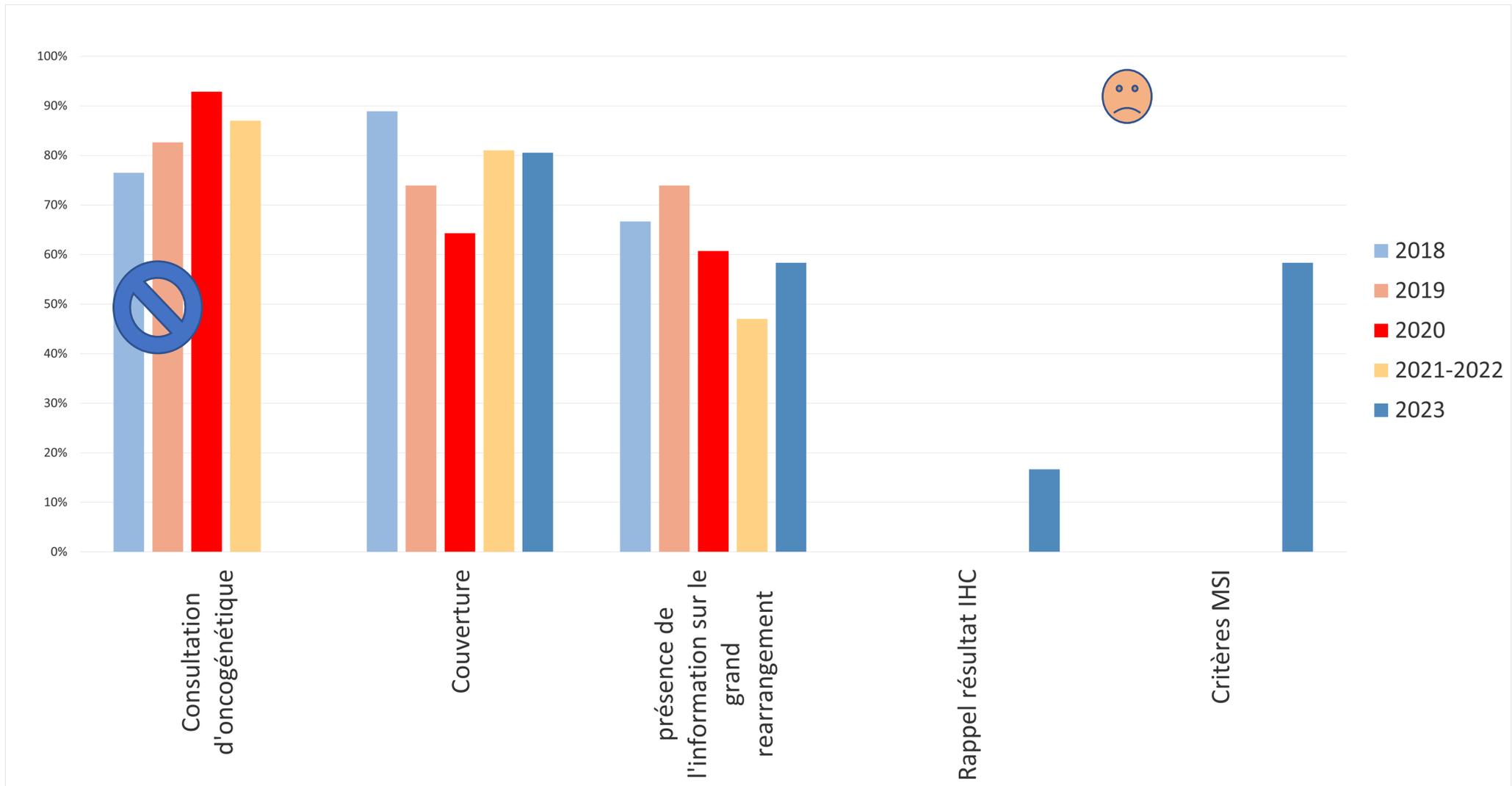


Résultats de comptes-rendus: Information spécifique Ovaire/MMR

Informations spécifiques (Ovaire / MMR)



Résultats de comptes-rendus: Information spécifique Ovaire/MMR

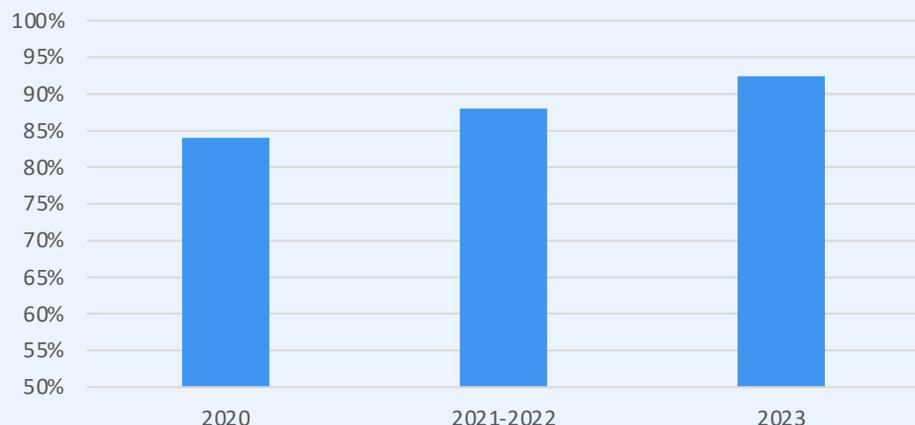


METHODES



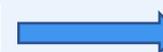
Méthode extraction ADN tissus– programme multiparamétrique

Progression de l'automatisation [multi]
(n=53 en 2023)



Total tissu [multi et ciblé] : 6,6% non automatisé (4/60)

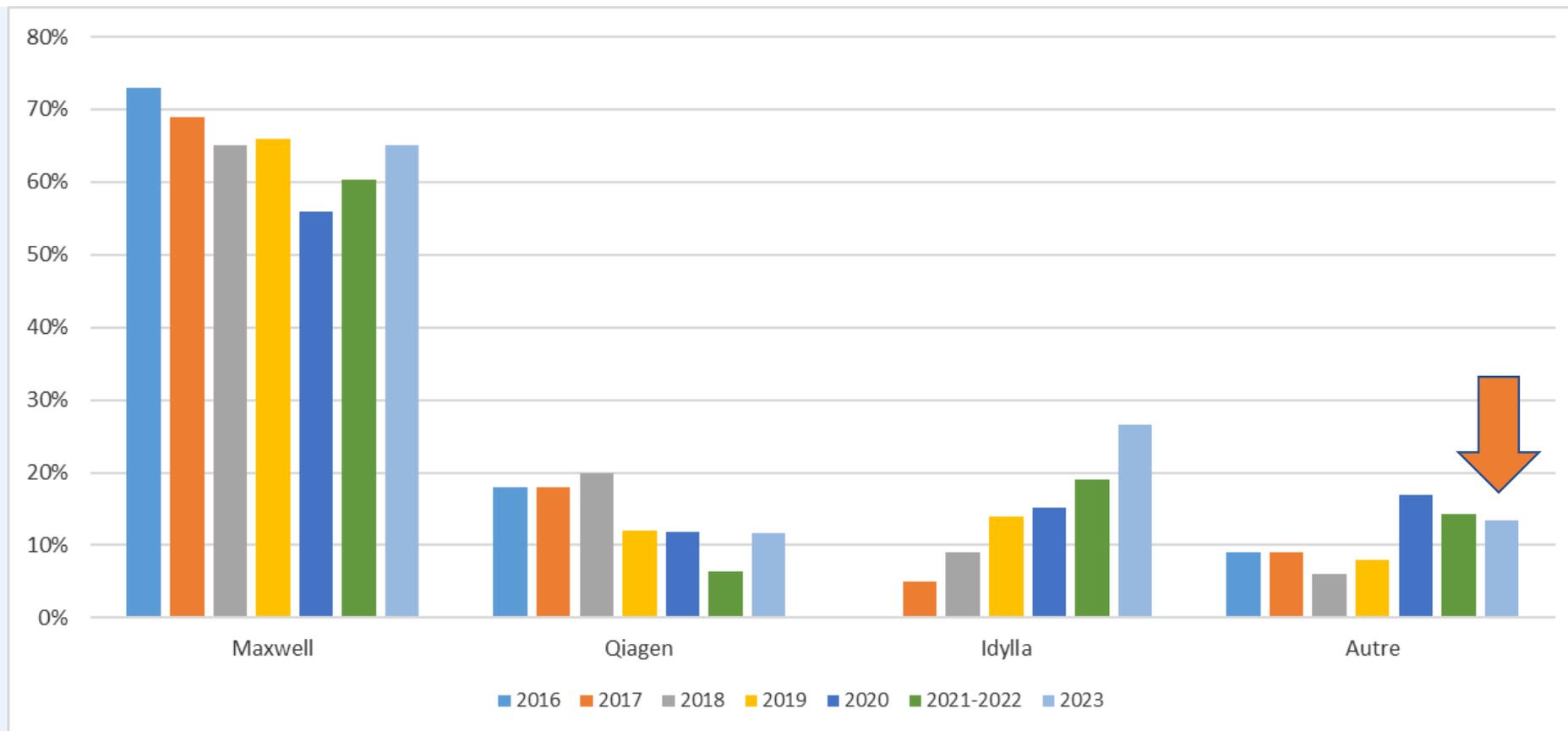
Maxwell (Promega)	38
QIA Symphony (Qiagen)	2
EZ2 Qiagen	2
IDEAL-32 (ID-Solutions)	2
Genexus™ ThermoFischer	1
HAMILTON STAR	1
Qiacube (Qiagen)	1
MagCore Plus II (RBC Bioscience)	1
BasePurifier	1
Macherey Nagel	1



AS1135 Maxwell 16 DNA FFPE plus (Promega)
AS1450 Maxwell RSC DNA FFPE (Promega)
AS1720 Maxwell RSC DNA FFPE plus (Promega)
Maxwell RSC FFPE plus DNA
Maxwell CSC RNA FFPE Kit
AS1350 Maxwell CSC DNA FFPE (IVD) (Promega)
AS1440 Maxwell RSC RNA FFPE kit



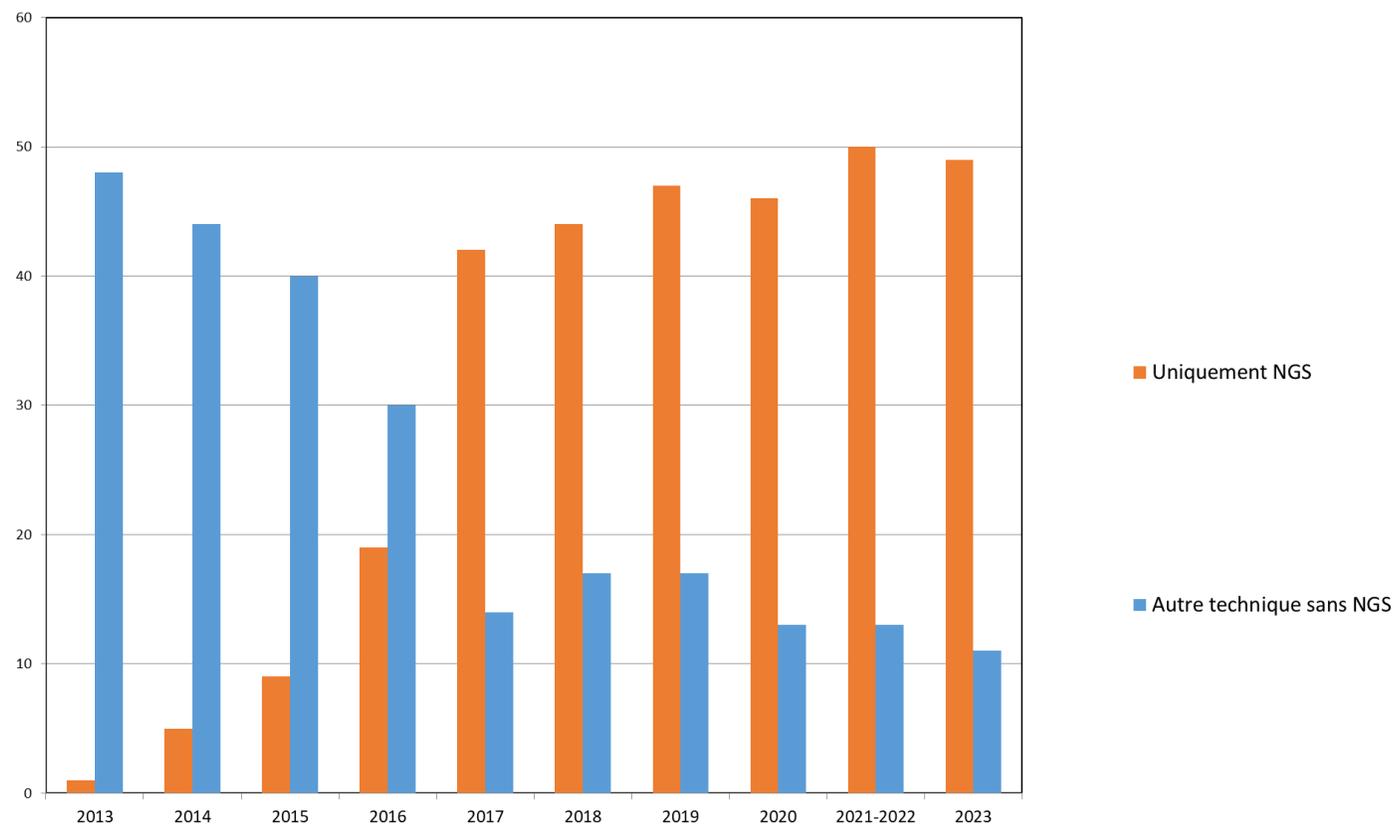
Méthode extraction ADN tissus– programme multiparamétrique



Hamilton	1
Ideal-32	2
Macherey-Nagel	2
MagCore	1
BasePurifier	1
Genexus	1

60 réponses – 8 cas avec Biocartis + autre méthodes / 1 cas avec Promega + Qiagene

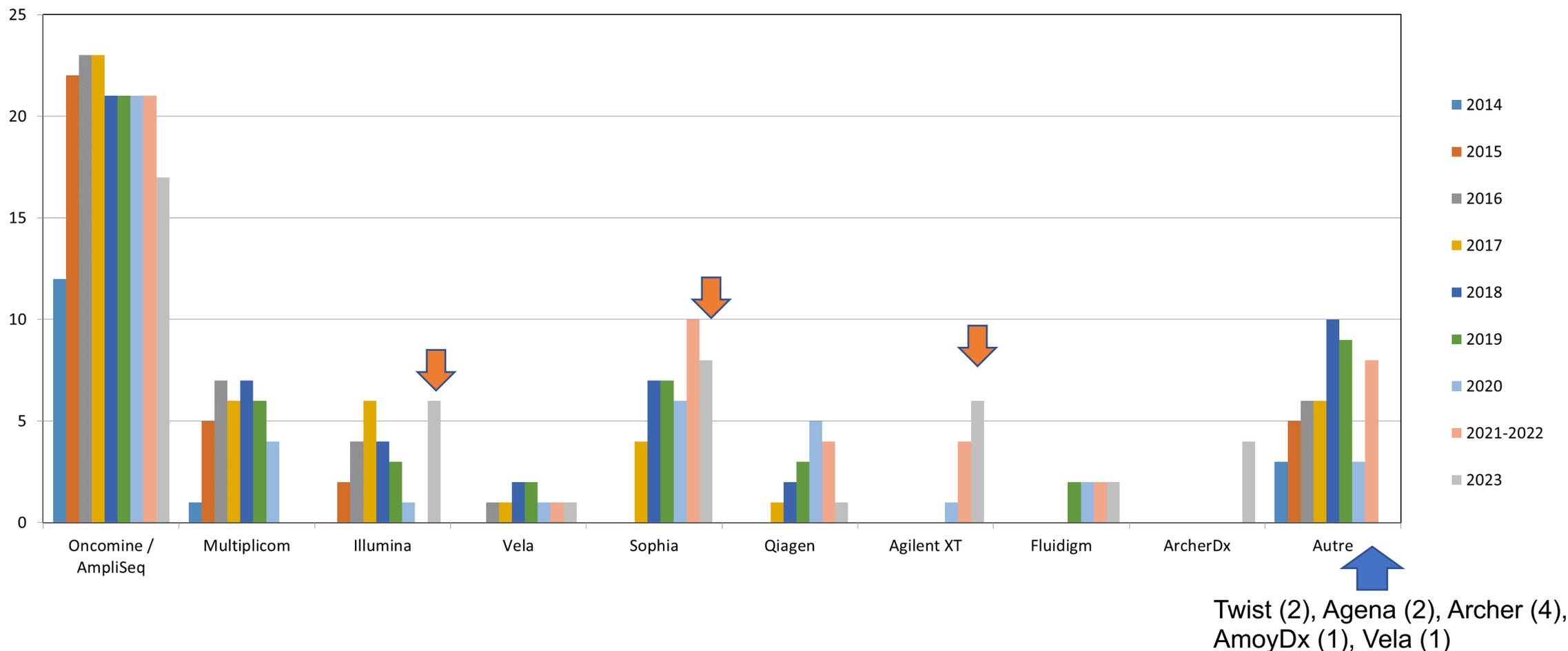
NGS Tissus - ADN



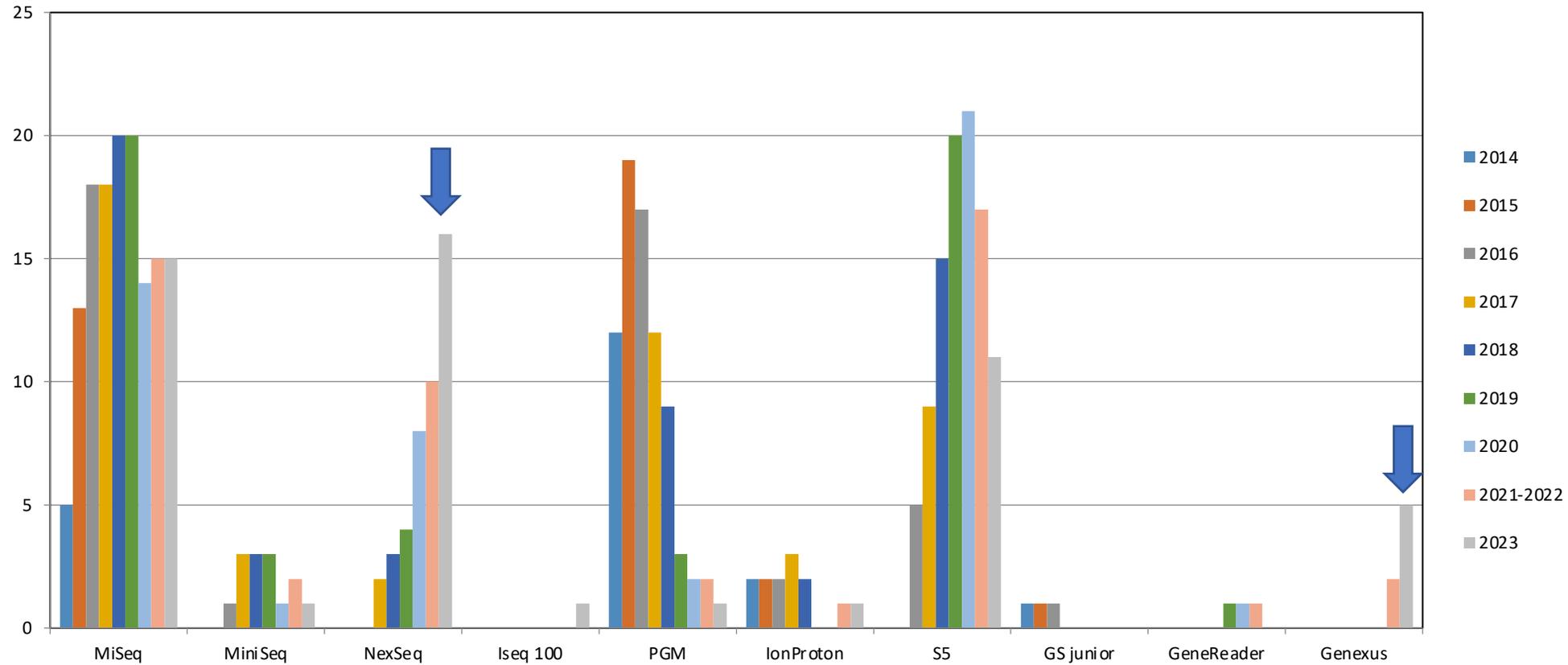
	Oui avec le NGS	Oui sans NGS	
Biocartis	1	7	8
Mass-array	1	2	3
PCR digitale Stilla	1		1
Sanger		1	1
SNaPshot et Analyse de fragments	1		1
Taqman et apparenté	3	1	4
Total général	7	11	18

N=60 [multi+ciblé]

NGS ADN– Enrichissement hors Ovaire



NGS – Appareil utilisé – ADN hors cancer de l’ovaire

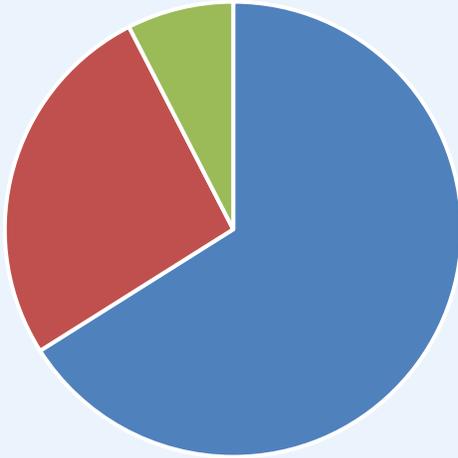


Répartition des kits de préparation des bibliothèques

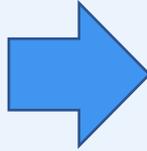
Advanta	1	Qiagen	3
Advanta Solid tumor Juno + jeu d'amorces maison	1	Actionable Mutations panel (Qiagen)	1
Agilent	7	QIAseq Targeted DNA panel (panel custom)	1
Capture SureSelect (Agilent)	5	QIAseq Targeted DNA custom panel (Qiagen)	1
panel personnalisé avec Agilent Sureselect	1	Roche	1
Capture kit XTHS Agilent dédié panel de 35 gènes avec préparation automatisée Magnis (DNAseq) et ArcherDx CTL fusionplex (RNAseq)	1	Sophia	9
Archer	4	Sophiagenetics et Capture Sureselect Agilent	1
VariantPlex CTL AK0071 v1.5 (Archer)	1	SOPHIA DNA library prep kit II (custom STS)	1
solution VariantPlex ArcherDx : design maison	1	Custom panel SophiaGenetics	1
CTL FusionPlex (ArcherDx) custom	1	custom solid solution by sophia	1
FusionPlex lung v2 + kit complémentaire (Archer)	1	Sophia Solid Tumor Solution, SOPHIA GENETICS	1
Diatech	1	panel capture Custom Solid Tumor Solution (Sophia Genetics)	1
Fluidigm	1	STS custom Sophia Genetics	1
Oncomine/Ion AmpliSeq	16	Panel CSTS (SOPHIA Genetics)	1
Ion AmpliSeq Custom panel – régions sélectionnées par le laboratoire (Life Technologies)	5	Solid Tumor Solution II (Sophia Genetics)	1
Ion AmpliSeq Colon and Lung Cancer Panel (Life technologies)	3	Twist	1
ampliseq panel maison	1	Vela	1
Genexus Oncomine Precision Assay	1		
Oncomine Precision Assay	1		
ONCOMINE Precision Assay GX	1		
Oncomine Solid Tumour DNA kit (Life Technologies)	1		
Oncomine™ Precision Assay	1		
AmpliSeq Cancer Hotspot Panel v2	1		
Oncomine focus assay (Life Technologies)	1		

Pipeline bio-informatique ADN

N=53



- Développement bioinformatique commercial
- Développement bioinformatique local
- Développement bioinformatique mixte



Sophiagenetics	11
Ion Reporter	11
Seqone	5
CLC Genomics	3
Autre	3
ArcherDx	3
Genexus	2
SeqNext	1

38/53 en 2023 avec une solution commerciale (72%)
 27/51 en 2021-2022 avec une solution commerciale (52%)

Alamut	27	51%
IGV	19	36%
GenomeBrowser	13	25%
Autres	NextGene, CLC Genomics, Type Analyzer (4)	8%

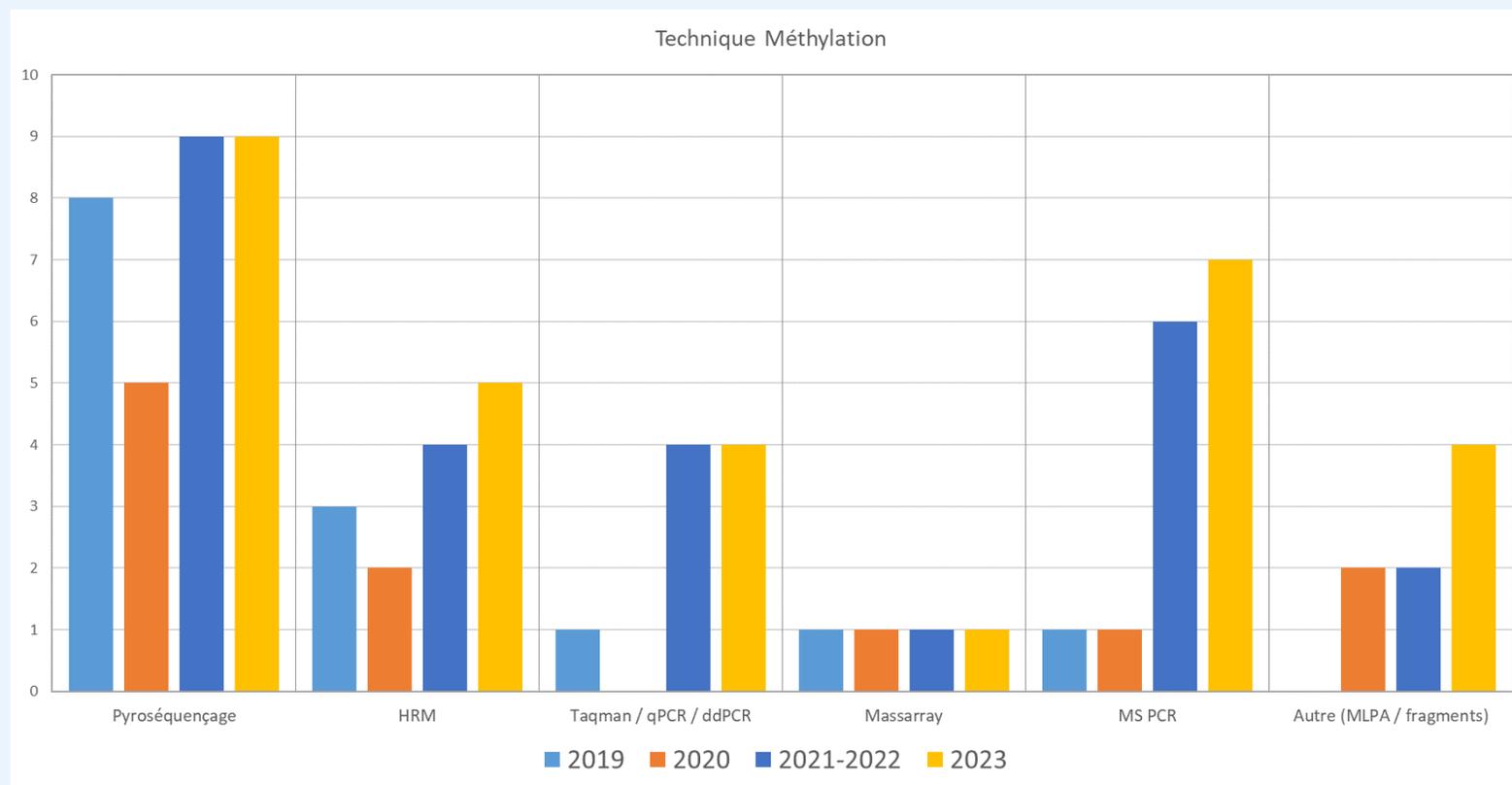
Outils de viewer 2022

Alamut 23/51

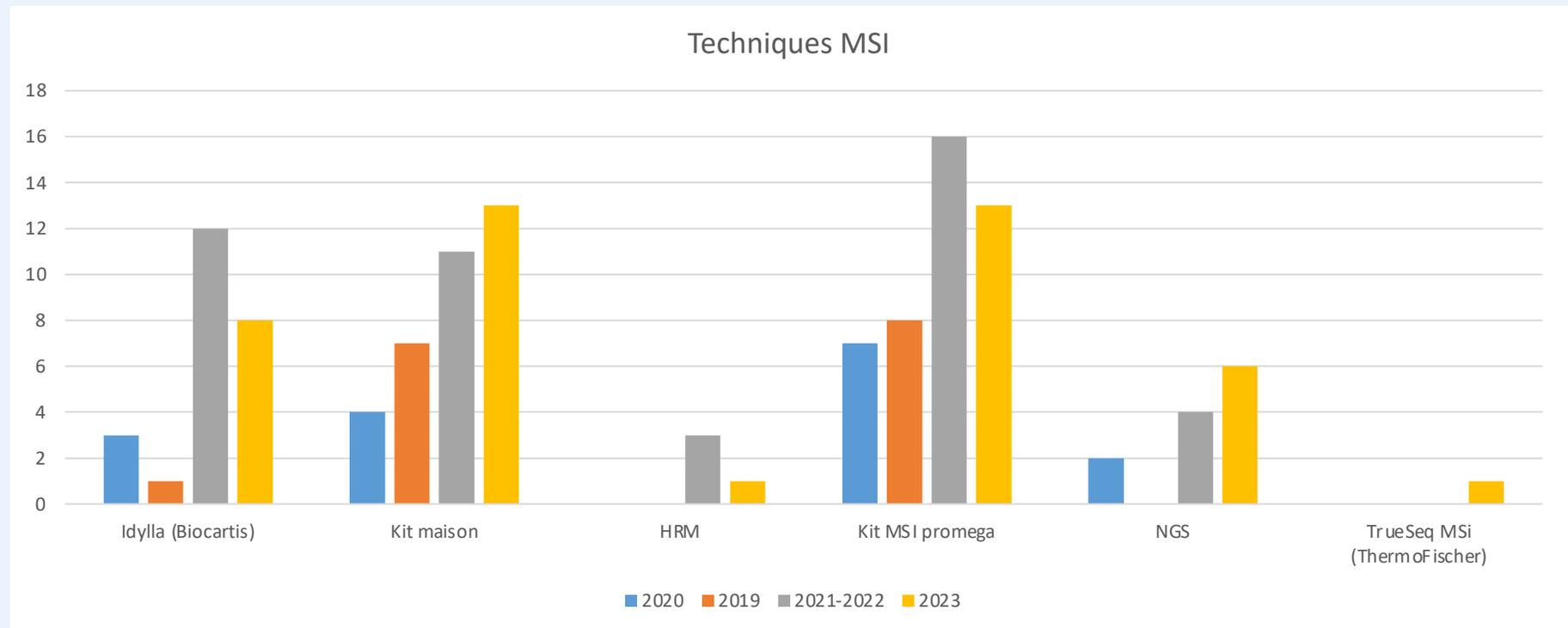
IGV 33/51

CLC Genomic, NextGene, QCII, Agena...

Méthode d'analyse de la méthylation du promoteur MLH1



Technique d'analyse MSI

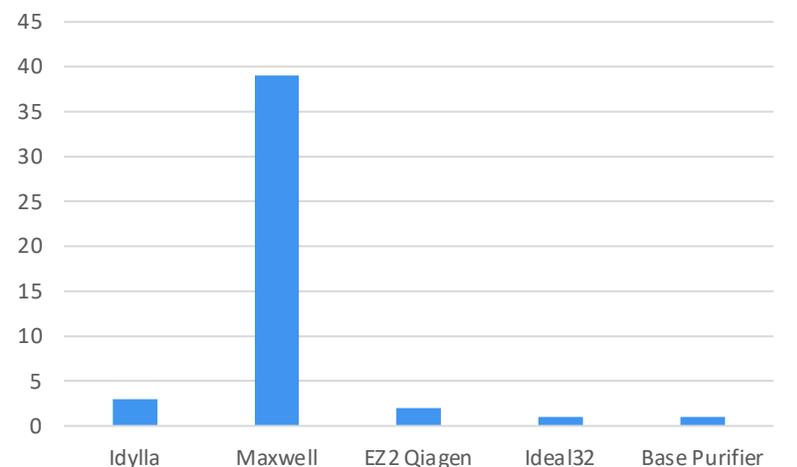


Analyses Programme Fusion



Pré-analytique ARN (n=50)

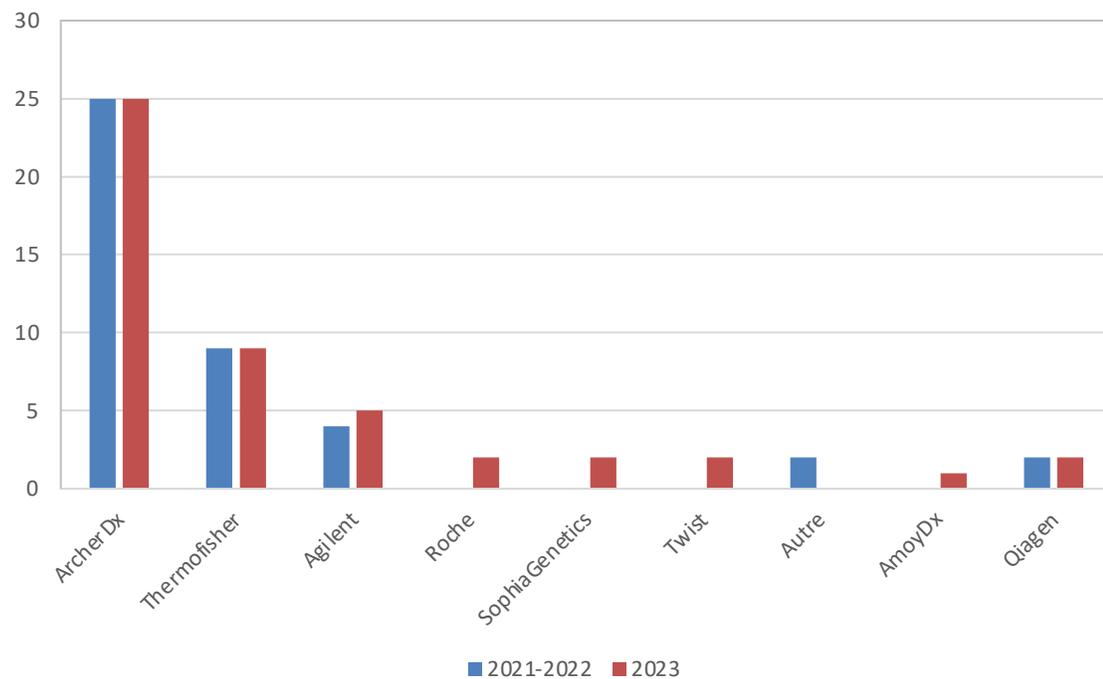
- **Evaluation de la cellularité tumorale (48/50)**
- **Cellularité minimale [0 à 20%]**
 - 19/50 aucune
 - 17/50 10%
 - 11/40 20%
- **Méthode d'extraction ARN ou ANT: 27/50 ARN – 2 ADN – 21 mixtes**



AS1450 Maxwell RSC DNA FFPE (Promega)	5
AS1135 Maxwell 16 DNA FFPE plus (Promega)	3
AS1350 Maxwell CSC DNA FFPE (IVD) (Promega)	1
AS1720 Maxwell RSC DNA FFPE plus (Promega)	2
AS11440 Maxwell RSC RNA FFPE Kit (Promega)	1
AS1360 Maxwell® CSC RNA FFPE Kit	1
Maxwell RSC RNA FFPE Kit sans DNase	1
Maxwell® RSC DNA FFPE kit (Promega) sans étape de RNase. Utilisation des acides nucléiques totaux (TNA)	1
Maxwell® RSC RNA FFPE Kit - Promega sans traitement à la DNase	1

NGS Enrichissement ARN

- **Méthode NGS préférentiellement (48/50)**



Quantité minimale ARN	Nb
Aucun	10
<10	6
10-30	15
50-100	7
>100	3

Durée de digestion protéinase K	nb
15 à 45 min	14
1h à 4h	13
nuit	11

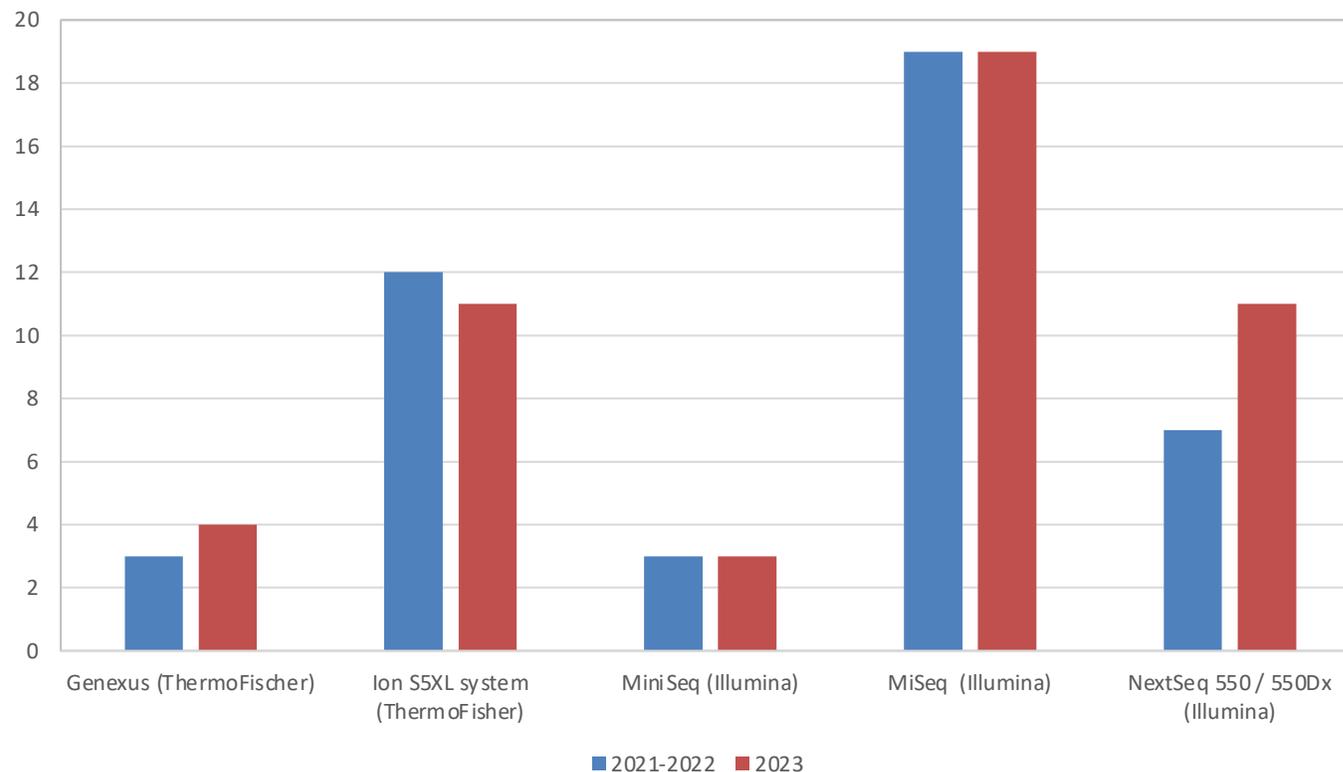
Confirmations non NGS – 25 pas d'autre méthode

Autres méthodes	Nombre
développement maison LDT	1
dPCR en développement	1
IHC (ALK, ROS, NTRK)	2
Nanostring	1
PCR en temps réel Idylla (Biocartis)	1
Kit commercial non NGS - IDYLLA	5
FISH	15
Pas d'autre méthode que le NGS	25

Répartition des kits d'enrichissement

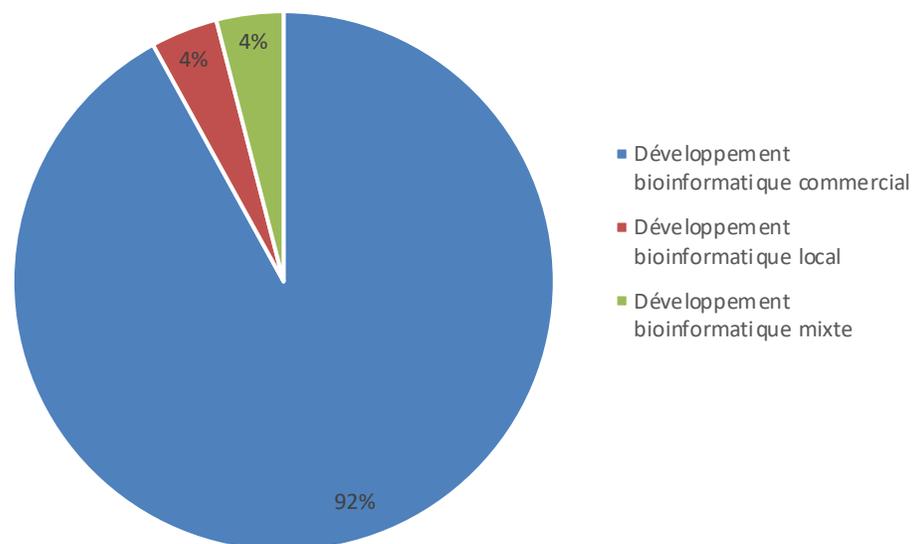
Agilent	3	Autre	2
Agilent Magnix Dx NGS Prep	1	Panel Lung, Panel Sarcoma	1
Sureselect	1	Jeu d'amorces maisons	1
Capture SureSelect (Agilent)	1	Comprehensive	1
AmoyDX	1	Comprehensive Thyroid and Lung (CTL) Kit (Archer) with added targets	1
AmoyDX Handle Classic	1	KAPA	1
ArcherDx	16	KAPA HyperPETE Tissue RNA Fusion Transcript Workflow v1.0 https://sequencing.roche.com/global/en/products/group/kapa-hyperpete-workflow.html	1
CTL custom Archer	1	Qiagen)Dx	2
Fusion Plex lung (ArcherDx)	1	QIAseq RNA Fusion XP Panel, Solid Tumor JHS-002Z	1
FusionPlex Comprehensive Sarcoma + booster	1	XP fusion (Qiagen)	1
FusionPlex Lung	1	RocheDx	1
FusionPlex Lung Archer	1	Roche	1
FusionPlex lung v1	1	Solid	1
FusionPlex lung v2 + module supplémentaire (7 gènes : NRAS, KIT, PDGFRA, POLE, IDH1, IDH2, CTNNB1, H3F3A)	1	Solid Tumor Solution Plus	1
Fusionplex Lung v2 Archer	1	Sophia	1
FusionPlex Lung v2 panel (Archer, IDT DNA)	1	SOPHIA Solid Tumor Solution Plus	1
FusionPlex Pan Solid Tumor V2	1	ThermoFisher/Oncomine	6
FusionPlex® Lung v2 (Archer Dx)	1	Oncomine precision assay	1
kit fusion plex lung v2 archer	1	Oncomine Precision Assay (ThermoFisher)	1
kit FusionPlexLung ArcherDx	1	Oncomine™ Solid Tumour Fusion Transcript Kit (A REVOIR)	1
lung V2	1	OPA GENEXUS	1
Comprehensive Thyroid and Lung (CTL) Kit (Archer)	1	Oncomine Comprehensive Assay V3 (ThermoFisher)	1
Fusionplex Solid tumor panel (Archer)	1	Oncomine focus assay (ThermoFisher)	1

NGS Sequençage ARN



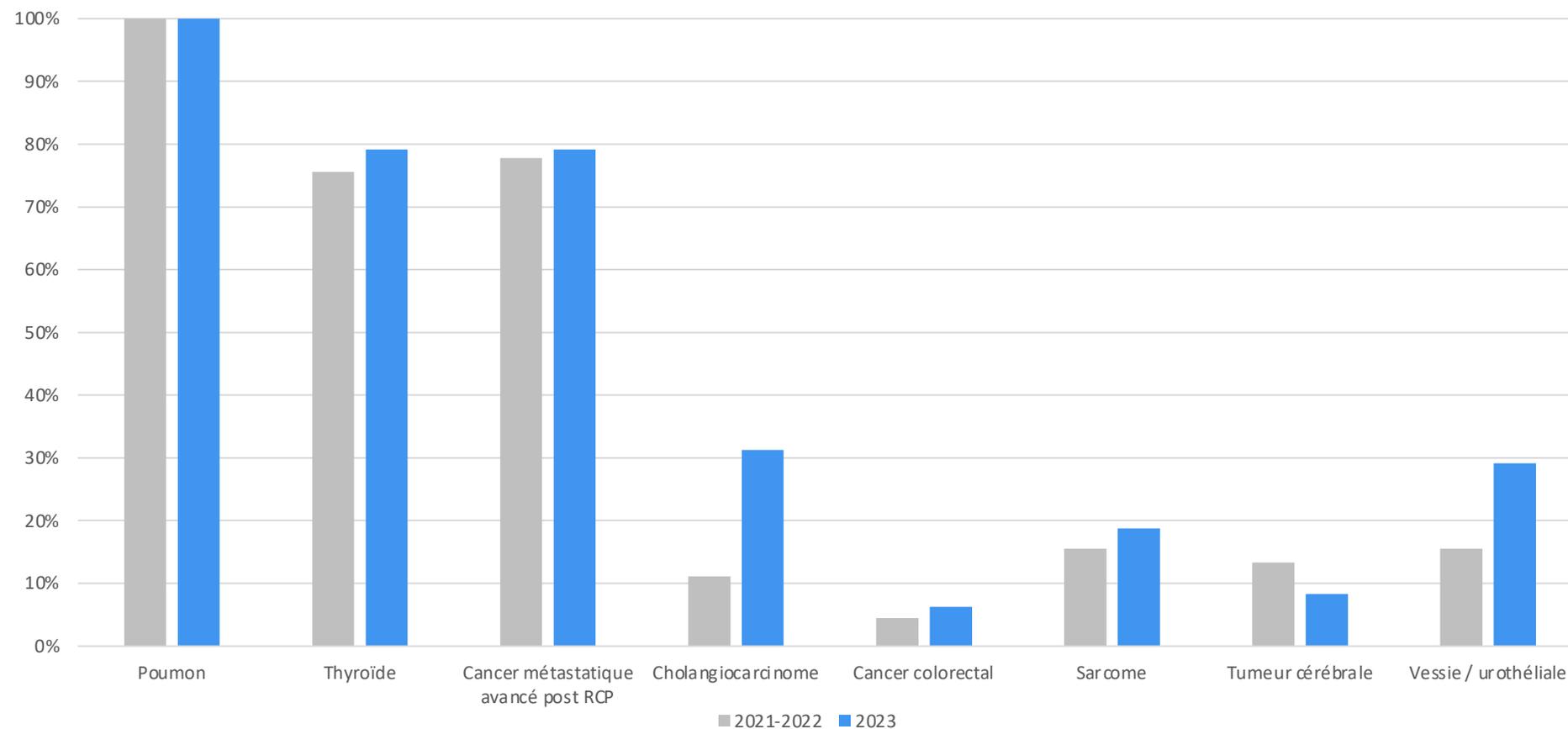
2 x 150bp	33
2 x 75bp	1
2x100pb	3
2X200pb	4

Pipeline bio-informatique ARN (n=50)



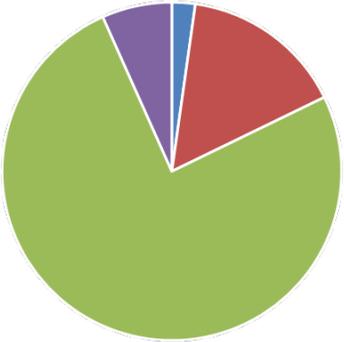
**+ Pipeline de
détection des
variants ponctuels :**
25/50 (15/41 en 2022)
18/25 ArcherDX

Indications ARN



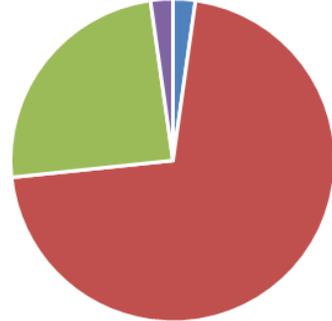
Strategie ARN

NRG1



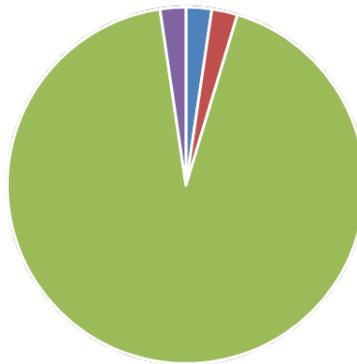
■ NGS ADN ■ Non testé ■ NGS ARN ■ RT-PCR

ALK



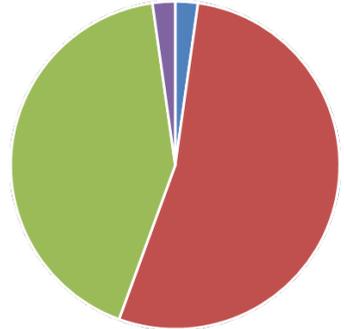
■ FISH ■ IHC ■ NGS ARN ■ RT-PCR

RET



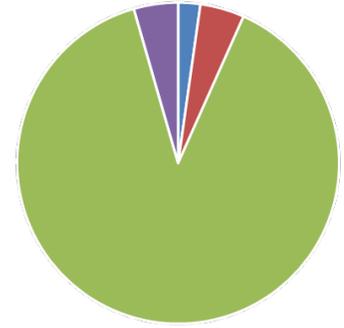
■ FISH ■ IHC ■ NGS ARN ■ NGS ADN

ROS1



■ FISH ■ IHC ■ NGS ARN ■ RT-PCR

NTRK1/2/3



■ FISH ■ IHC ■ NGS ARN ■ RT-PCR

Analyses - Programme Ovaire



Qualité nécessaire

- Détection BRCA1/2 (n=36)
 - Quantité ADN : <50ng: 25 – >100ng: 6
 - Cellularité tumorale
 - 17 : 10%
 - 13 : 20%
 - 3: >30%
- Détection GIS (n=14)
 - Quantité ADN : <50ng : 11 - >100ng : 3
 - Cellularité tumorale
 - 1 :10%
 - 6 : 20%
 - 7 : 30%

Sequenceurs Ovaire – technique enrichissement et sequenceurs

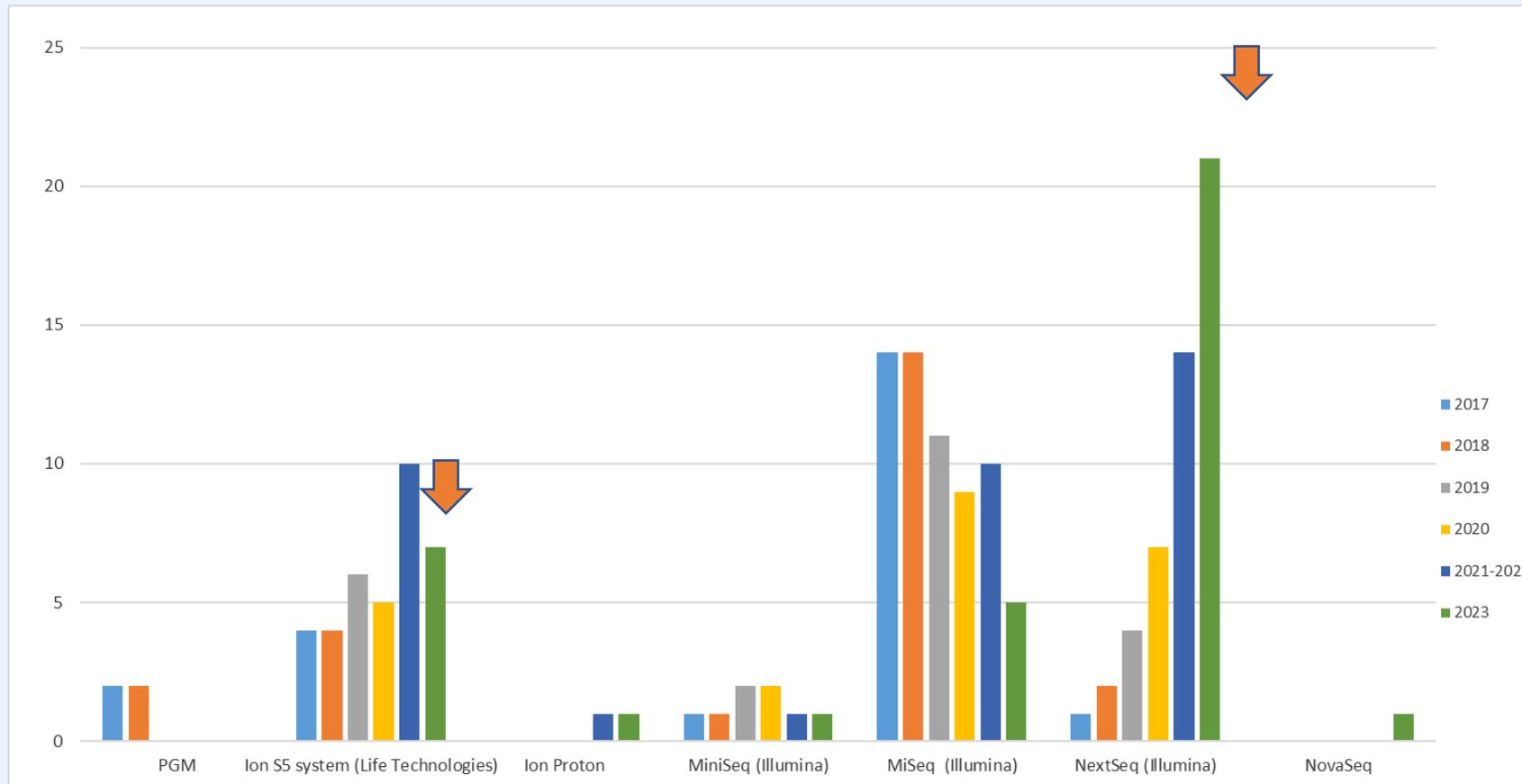
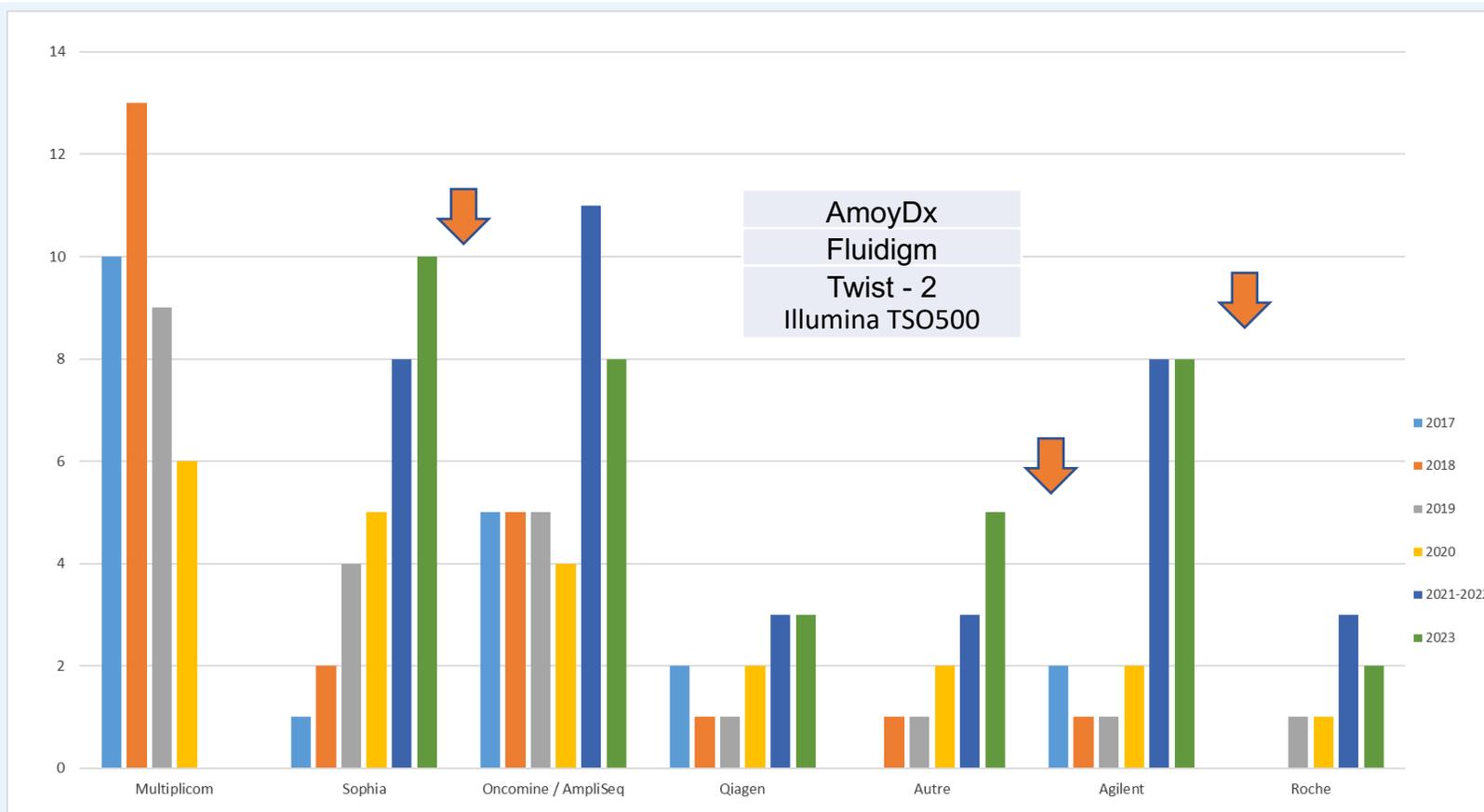


Figure : distribution des séquenceurs utilisés (n=36)

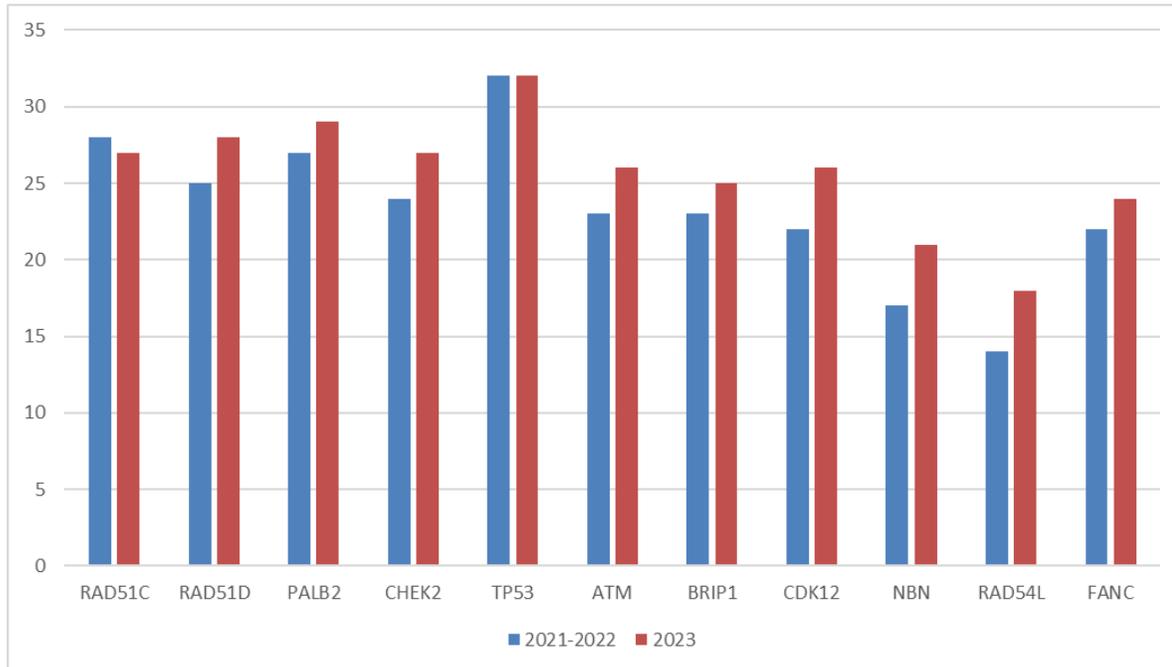
Sequenceurs Ovaire – technique enrichissement et sequenceurs



Distribution des techniques d'enrichissement en fonction des fournisseurs

Caractéristiques des laboratoires

Panel de gènes – n=53



Quels sont les prochains cancers qui devront être analysés?

Sein / Pancréas / Prostate

16/23 en 2019

18/23 en 2020

33/36 en 2021

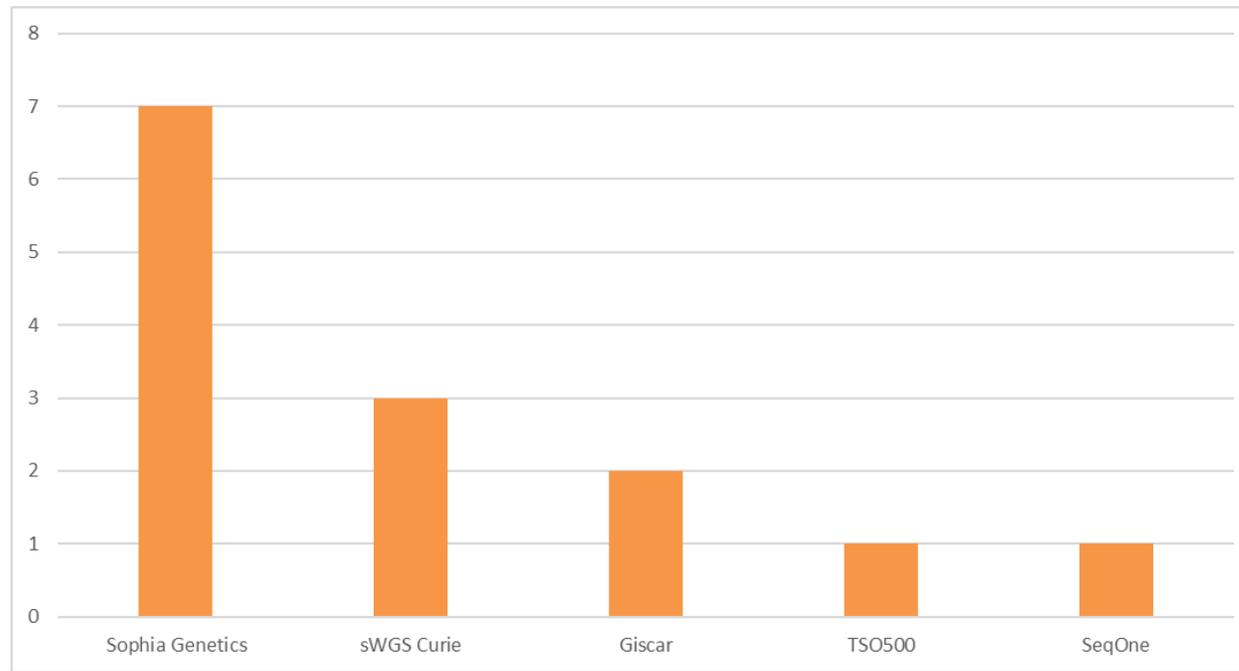
30/36 en 2023

Analyses techniques en place

- Capacité à détecter les grands réarrangements
7/24 en 2018 - 7/23 en 2019 – 7/23 en 2020
13/36 en 2021 (bioinfo:10, MLPA:2, CGH 1)
18/36 en 2023 (bioinfo: 17;CGH:1)
- Rendu des autres gènes HRR dans le cancer de l'ovaire avec le score
10 Oui – **22 Non** – 4 en fonction de la demande
- Mise en place de la méthylation BRCA1
3 Oui – 6 Prévu – 27 non

Stratégie GIS

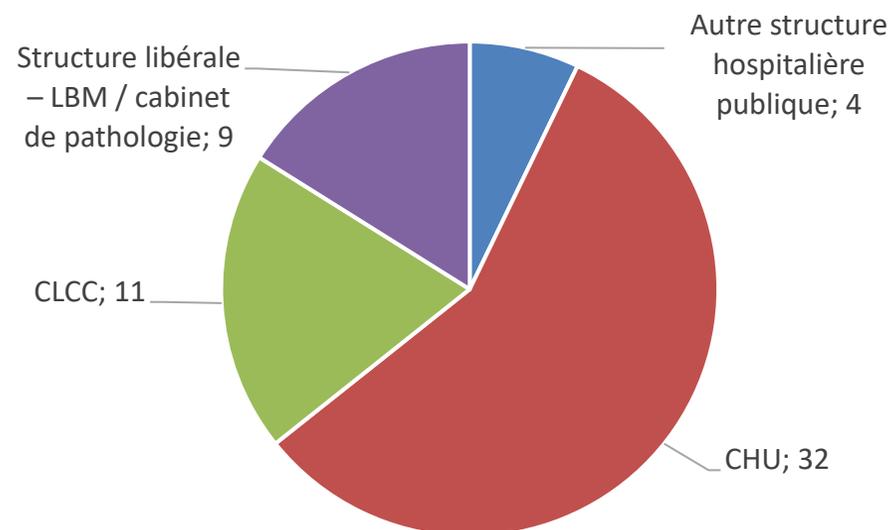
- Déploiement du GIS en interne
14 Oui / 22 Non - externalisées
- Approches utilisées



ACTIVITES



Organisation



Origine des prélèvements (n=56)

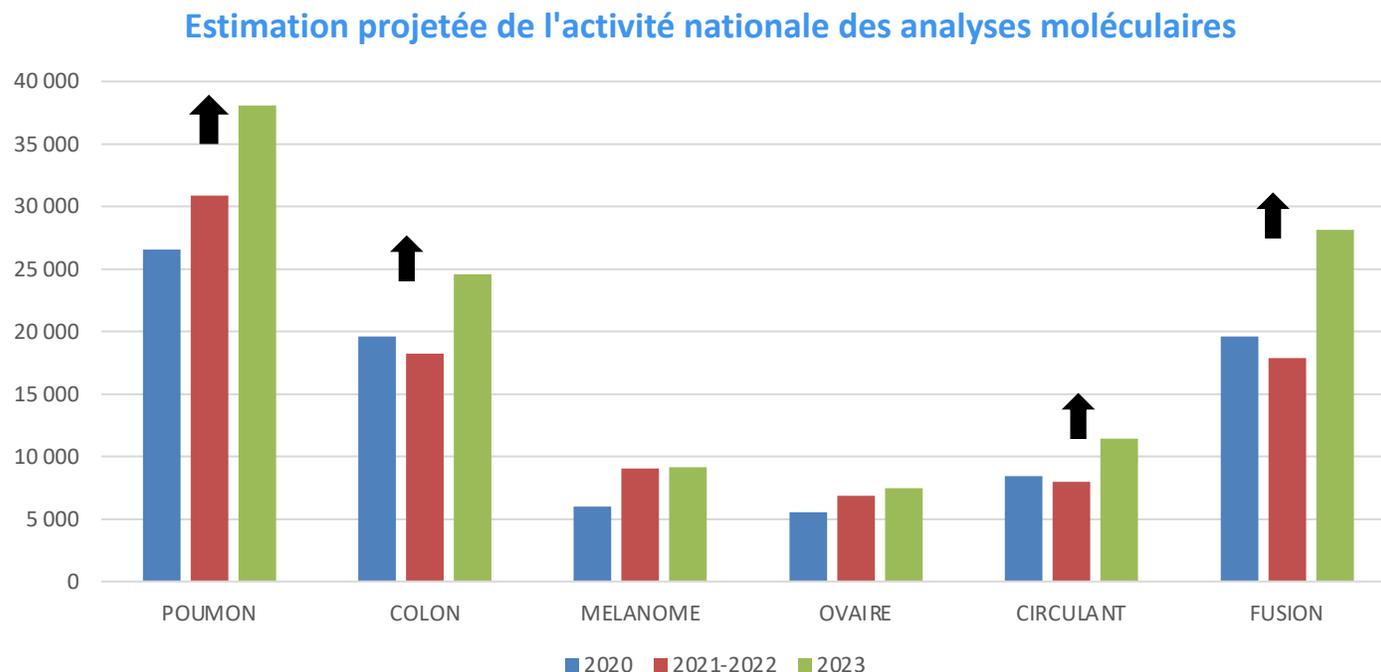
49 interne / externe
6 uniquement interne
1 uniquement externe

Recrutement

	Répartition	%
Proximité immédiate	21	42%
Départementale	25	50%
Régionale	33	66%
Nationale	16	32%
Internationale	1	2%

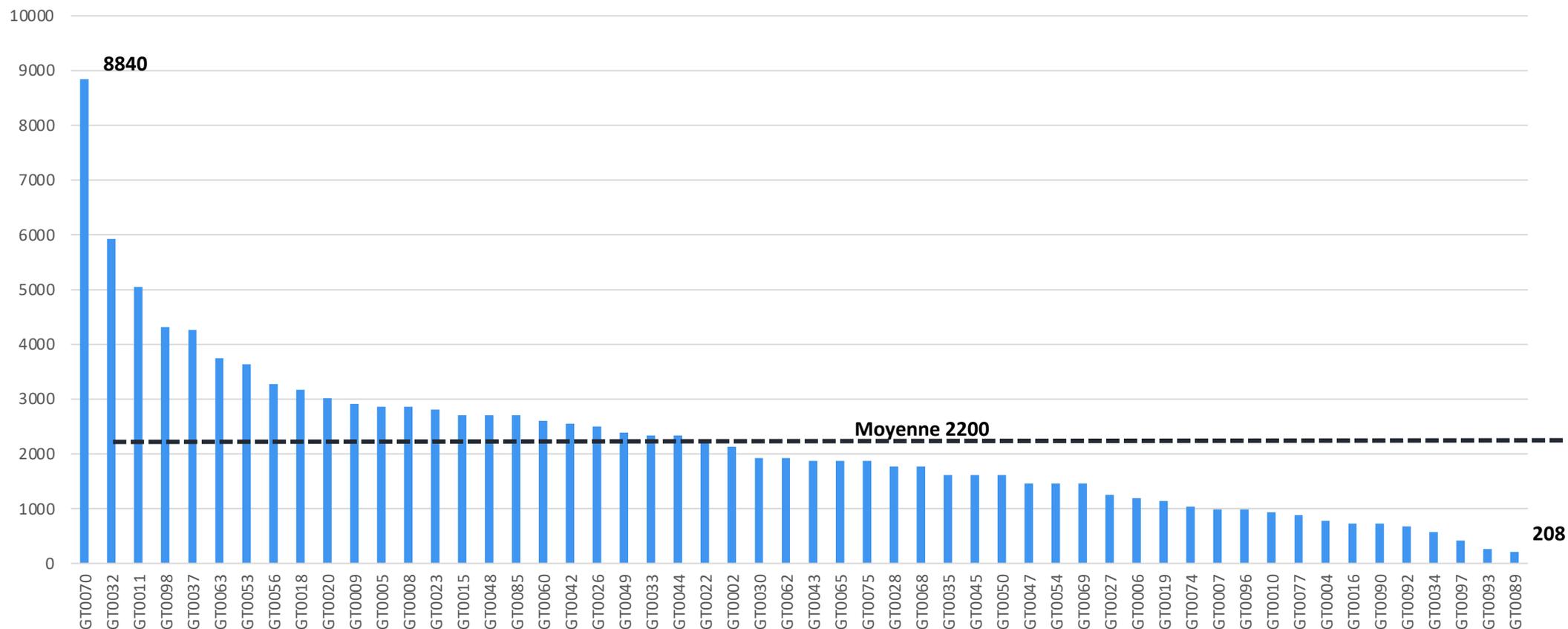
Evaluation des volumes d'activités

	Min.	Max.	Série par semaine	Moyenne par semaine	2022	Extrapolation 2023
POUMON	1	71	1	14	14	38 064
COLON	1	44	1	9	8	24 596
MELANOME	1	15	1	4	4	9 152
OVAIRE	1	15	1	4	3	7 488
CIRCULANT	1	25	1	6	4	11 440
FUSION	1	48	1	12	8	28 132



Estimation de l'activité hebdomadaire et extrapolation – n=56

Evaluation des volumes d'activités



Estimation de l'activité annuelle par extrapolation de l'activité hebdomadaire – n=50 en 2023

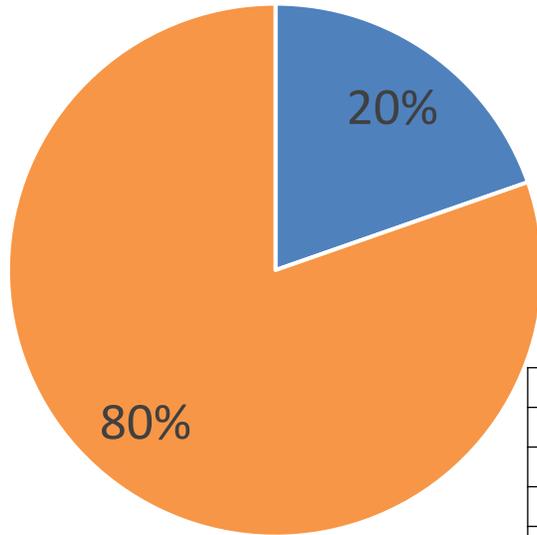
Organisation des structures

	Répartition	Préanalytique	Extraction ADN	Analytique	Post-analytique
Service de génétique somatique	19				
Service d'anatomie pathologique	11				
Plateforme commune technique	10				
Plusieurs structures	16				
	Service d'anatomie pathologique	16	1	0	2
	Service de génétique somatique	0	13	14	14
	Plateforme commune technique	0	2	2	0

Répartition des structures en fonction de leur type (n=56)

Accreditation / Certification

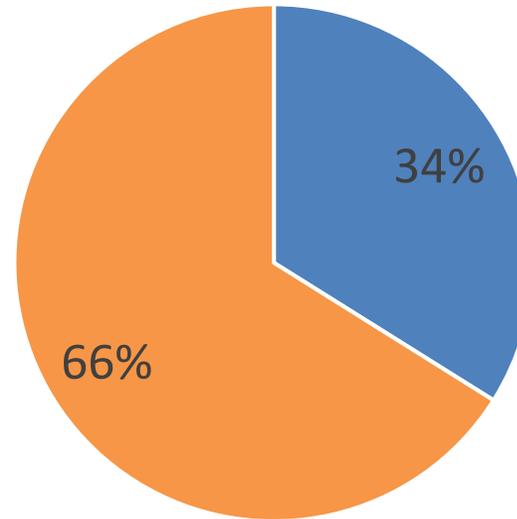
Votre laboratoire est-il accrédité
ISO15189 pour les analyses
médicales ? (N = 56)



■ Non ■ Oui

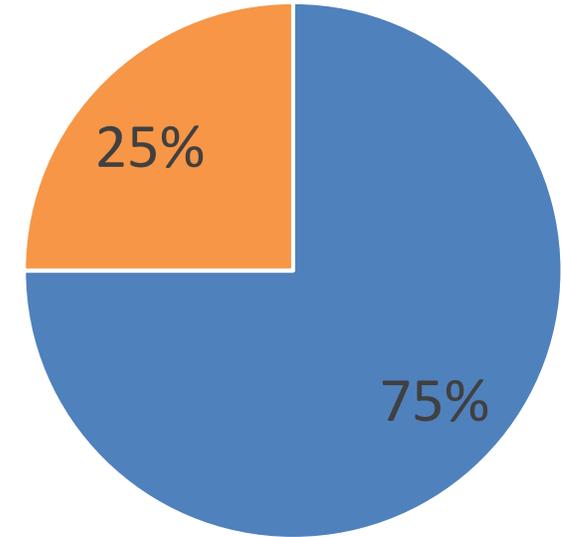
GS01	6
GS02	2
GS03	8
GS04	20
GS05	7
GS07	21
Somatique ?	3
Constitutionnel	1

Votre laboratoire est-il accrédité
ISO15189 pour les analyses de
génétiques somatiques ? (N =
56)



■ Non ■ Oui

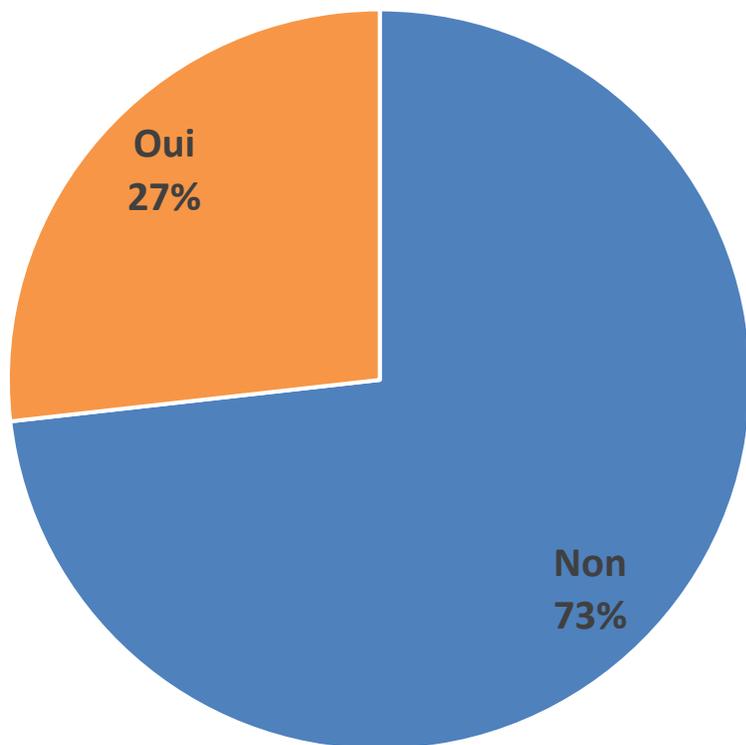
Votre laboratoire est-il certifié
ISO9001 ? (N = 56)



■ Non ■ Oui

Accreditation / Certification

Est-ce que vous participez à d'autres contrôles de qualité pour ces analyses ? (n=56)



Participation à d'autres EEQ (OUI n=12)

Programme	Nombre de réponses
ESP LUNG EQA	3
UKNEQAS	3
EMQN	7
ECAT	2
QUIP	0
GENQA	3
Controles de qualité interlaboratoires	1
CAP	1
GBMHH	1

CONCLUSION



Conclusion

- **Résultats**
 - Multiparamétrique (hors PIK3CA) - stable
 - Ciblé - stable
 - Ovaire - Amélioration - GIS à revoir
 - Compte-rendu - critères déjà bien acquis - nouveaux critères ?
- **Techniques**
 - Diversité des kits Maxwell et des applications sur l'extraction
 - Montée en charge des séquenceurs de plus haut débit - toutes analyses
 - Bioinformatique avec des solutions commerciales externes
- **Activité : augmentation globale (poumon/côlon/circulant et fusion++)**



Contacts

Association Française d'Assurance Qualité en Anatomie Pathologique

Jean-Pierre Bellocq

+33 (0)3 88 12 81 41

Groupe Francophone de Cytogénomique Oncologique

Etienne Rouleau

+33 (0)1 42 11 44 08

