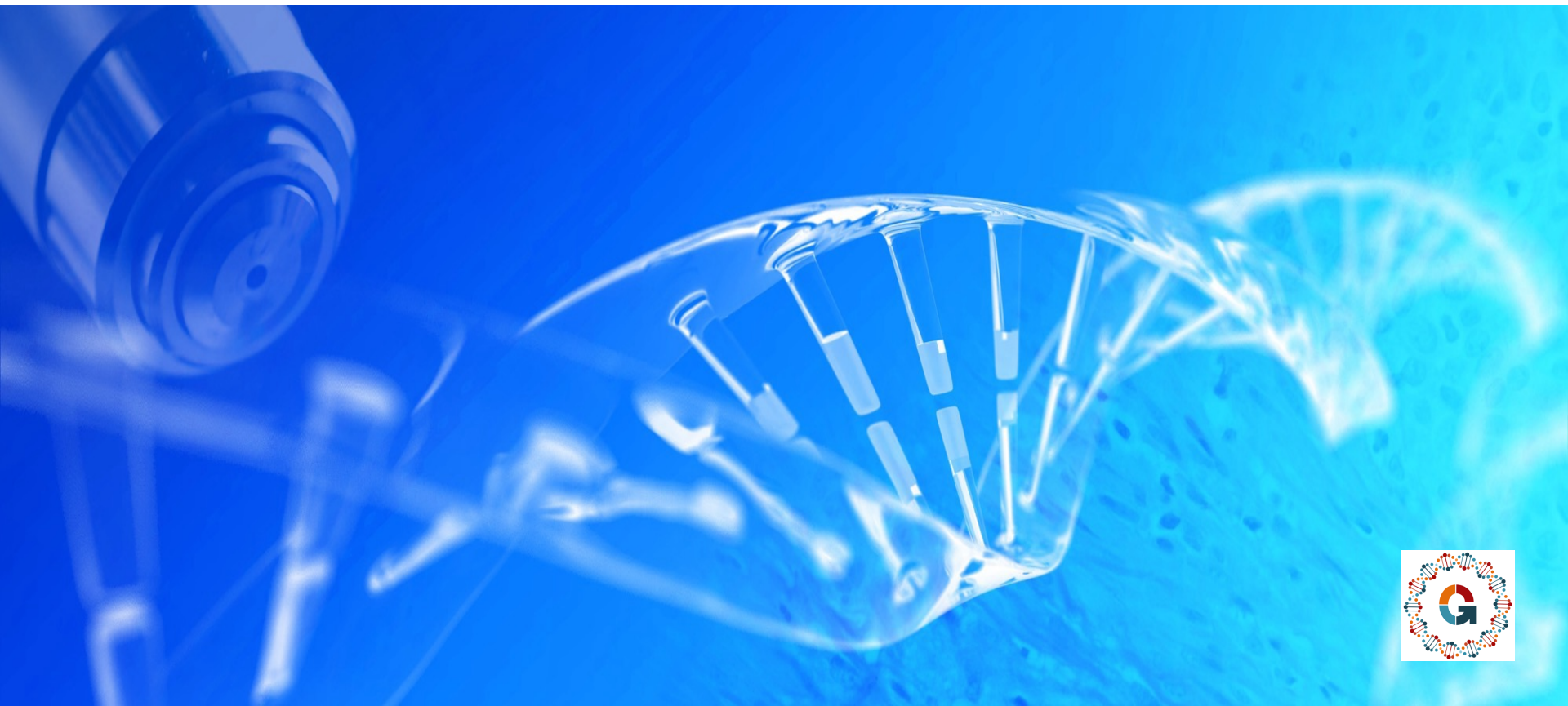




Programmes nationaux d'EEQ des examens moléculaires

Réunion de restitution de la campagne 2023 – 13 mars 2024



Processus d'évaluation

Analyse de la qualité du séquençage

Qualité du séquençage par cycle

Distribution des scores qualité

Analyse qualité de l'alignement

Analyse de couverture/profondeur

Analyse qualité des variants

Liste des variants

Statistiques

Précision de la fréquence allélique

Participants : 44 participants (26 en 2022, 32 en 2021)

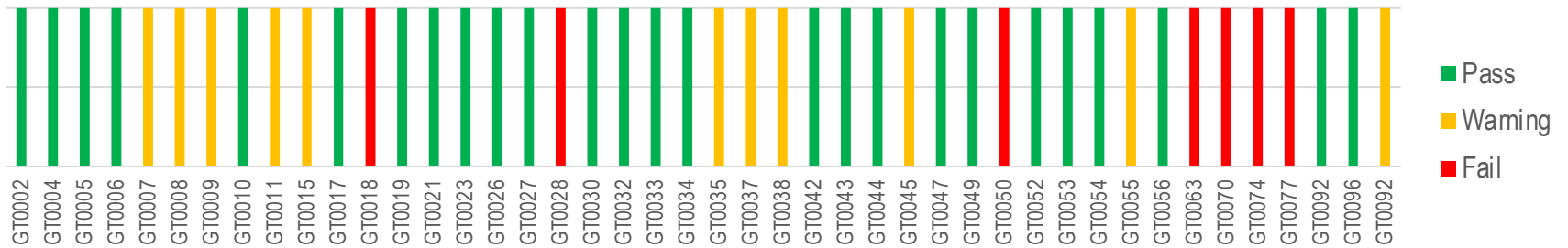
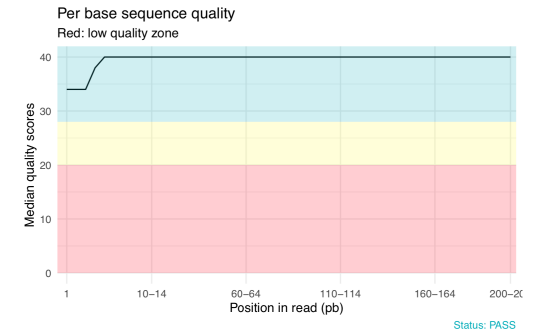
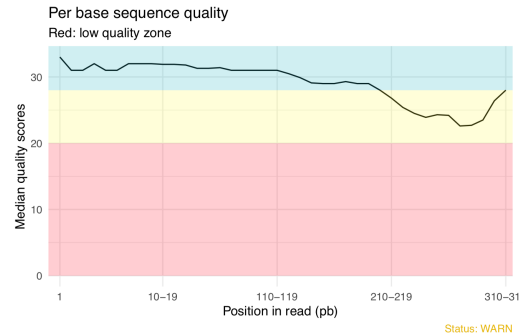
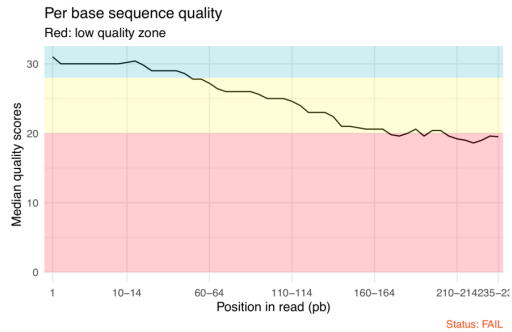
GT0002	GT0028	GT0054
GT0004	GT0030	GT0055
GT0005	GT0032	GT0056
GT0006	GT0033	GT0063
GT0007	GT0034	GT0070
GT0008	GT0035	GT0074
GT0009	GT0037	GT0077
GT0010	GT0038	GT0092
GT0011	GT0042	GT0096
GT0015	GT0043	GT0097
GT0017	GT0044	
GT0018	GT0045	
GT0019	GT0047	
GT0021	GT0049	
GT0023	GT0050	
GT0026	GT0052	
GT0027	GT0053	

GT0000 Participant régulier

GT0000 Nouveau participant

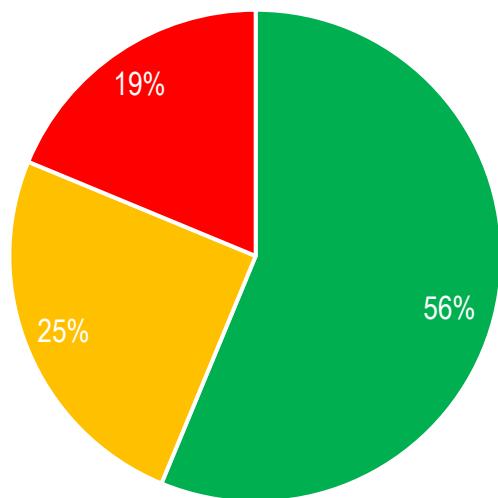
Analyse de la qualité du séquençage

Qualité du séquençage par cycle

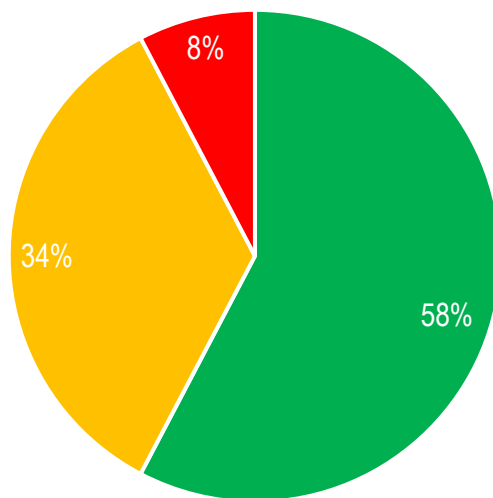


Analyse de la qualité du séquençage : évolution par rapport à 2022 et 2021

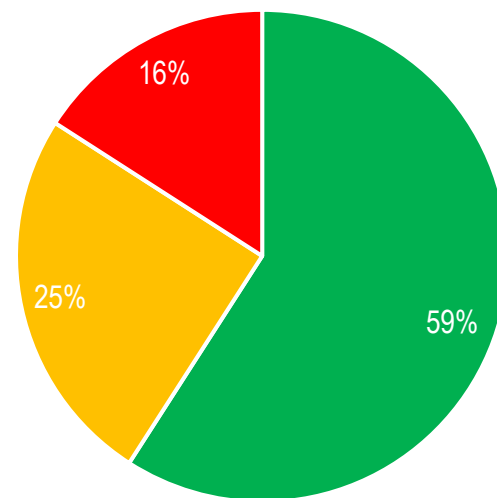
Qualité du séquençage par cycle



2021



2022

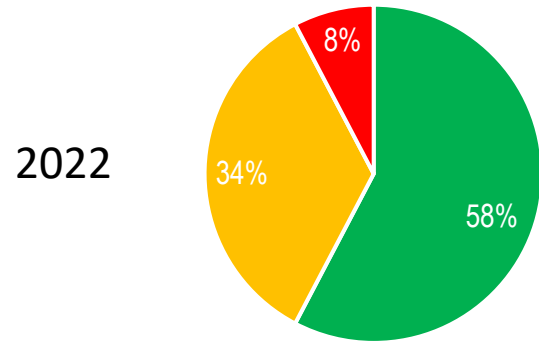
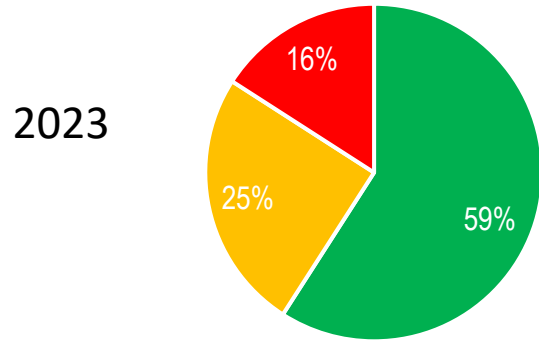


2023

Tous les laboratoires

Analyse de la qualité du séquençage : évolution par rapport à 2022

Qualité du séquençage par cycle

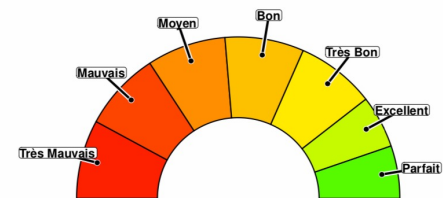


Laboratoires communs

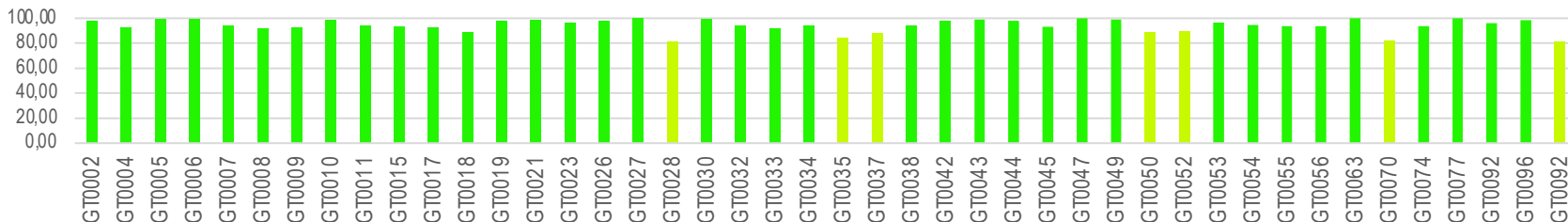
Laboratoire	2022	2023	
GT0005	W	P	↗
GT0007	W	W	→
GT0008	W	W	→
GT0009	P	W	↘
GT0010	P	P	→
GT0011	P	W	↘
GT0018	F	F	→
GT0021	P	P	→
GT0028	W	F	↘
GT0032	W	P	↗
GT0033	P	P	→
GT0034	P	P	→
GT0035	W	W	→
GT0037	F	W	↘
GT0042	P	P	→
GT0045	W	W	→
GT0047	P	P	→
GT0049	P	P	→
GT0050	W	F	↘
GT0052	P	P	→
GT0054	P	P	→
GT0055	P	W	↘
GT0056	P	P	→
GT0070	W	F	↘
GT0077	P	F	↘
GT0092	P	W	↘

Analyse de la qualité du séquençage

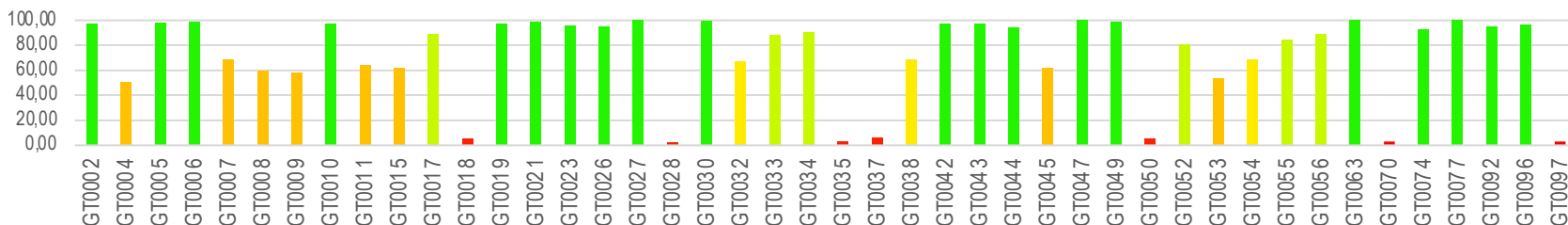
Distribution des scores qualité



Reads > Q20

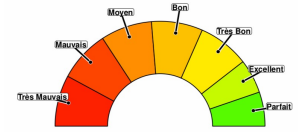


Reads > Q30



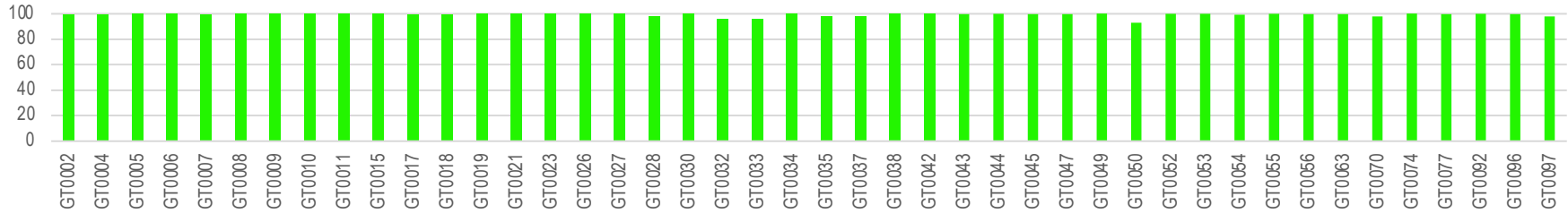
Reads distincts



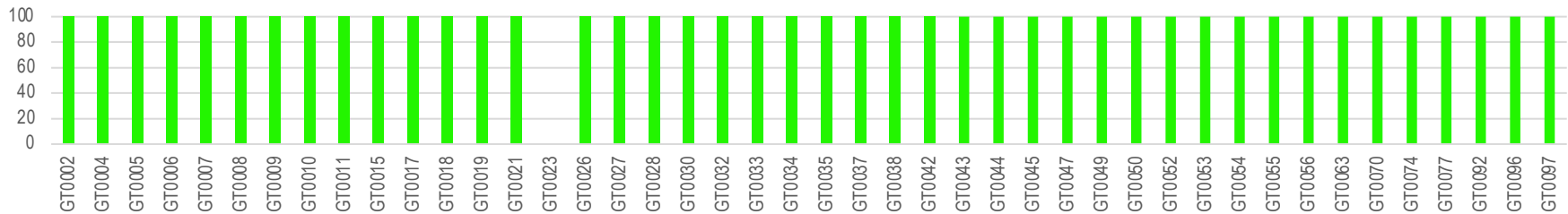


Analyse de la qualité de l'alignement

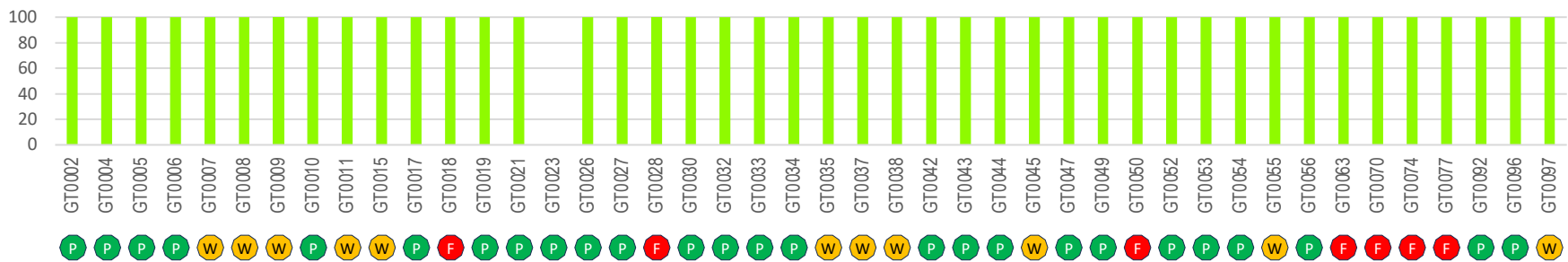
Reads alignés



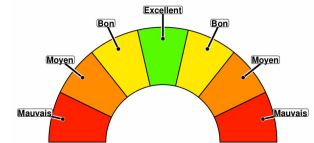
Reads alignés / gènes cibles



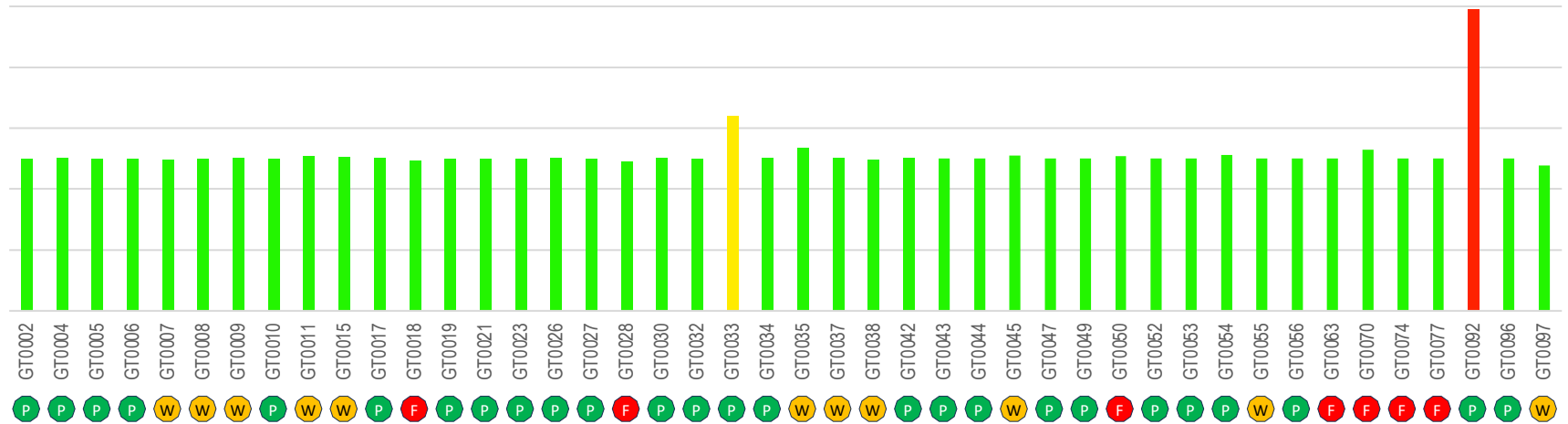
Reads alignés / hotspots



Analyse de la qualité de l'alignement

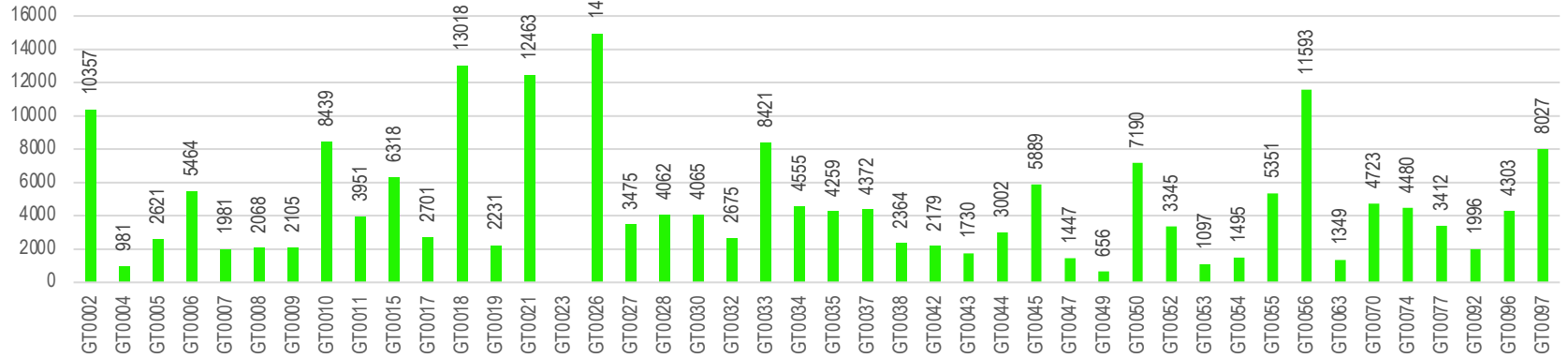


Equilibre de brins

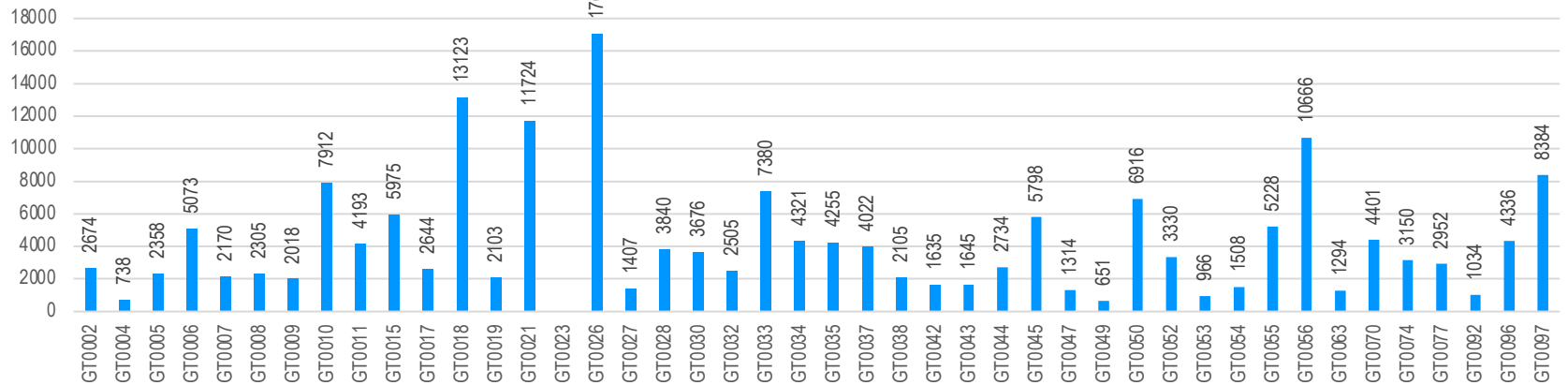


Analyse de la profondeur / hotspots

Moyenne / hotspot



Médiane / hotspot



Analyse des variants

Analyse OVAIRE

Ce qu'il fallait trouver (1/2)

Chr	Position	Ref	Alt	Gène	Mutation	Type
17	43074328	TACCTAGATCTTGCCCTGGCAAGTAAGATGTTCCGTCAAATCG TGTGGCCAGACTCTCCAGCTGTGCTCCTCCACATCAACAA CCTTAATGAGCTCCTCTTGAGATGGGTAGTTTCTATTCTGAAGA CTCCAGAGCAACTGTGCATGTACCACCTATCATCTAATGATG GGCATTAGAAGGGGATG	T	BRCA1	c.4487_4675+2del	Del
17	43082575	G	GCTTTTCTGATGTGCTTTGTTCTGGATTTCGCA GGTCTCAAGGGCAGAAGAGTCACTTATGATG GAAGGGTAGCTGTTAGAAGGCTGGCTCCCATG CTGTTCTAACACAGCTTCTAGTTCAGCCATTCC TGCTGGAGCTTTATCAGGTTATGTTGCATGGTA TCCCTCTG	BRCA1	c.4186_4357dup, p. Val1454Glufs*7	Ins
17	43093359	AGGATTGACAAATCTTTAAGTTCACTGGTATTTGAACACTTAG TAAAAGAACCAGGTGCATTTGTTAACTTCAGCTCTGGGAAAGT ATCGCTGTCATGTCT	A	BRCA1	c.2071_2171del, p.Arg691*	Del
17	43067607	CCTGTTTTATAACAACATGAGTAGTCTCTCAGTAATTAGATTA GTTAAAGTGATGTGGTGTCTTCTGGCAAACCTGTACACGAGCA T	C	BRCA1	c.4987_5074del, p. Val1665Sfs*8	Del
17	43051062	CCTGTGGGCATGTTGGTGAAGGGCCCATAGCAACAGATTCTA GCCCCCTGAAGA	C	BRCA1	c.5279_5332del, p.Ile1760_Asp1778delinsAsn	Del
17	43057080	TTTGGACCTTGGTGGTTTCTCCATTGACCACATCTCCTCT	TGA	BRCA1	c.5209_5248delinsTC, p. Arg1737Serfs*80	Indel
17	43092700	CATTTGGCATT	CTTATCAAACCTGGCTTATCTT	BRCA1	c.2820_2830delinsAAGATAAGCCAGTTTGA TAA, p.Asp940_Cys944delinsGluArg*	Indel
17	43093569	CT	C	BRCA1	c.1961del, p. Lys654Serfs*47	Del
17	43082434	G	A	BRCA1	c.4327C>T, p.Arg1443*	SNP
17	43104120	A	C	BRCA1	c.441+2T>G	SNP

Ce qu'il fallait trouver (2/2)

Chr	Position	Ref	Alt	Gène	Mutation	Type
13	32379314	CAGGGTTATTTTCAGTGAAGAGCAGTTAAGAGCCTTGAATAATCACAGGCAAATGTTGAATGATAAG AAAAAAGCTCAGATCCAGTTGGAAATTAGGAAGGCCATGGAATCTGCTGAACAAAAAGAAACAAGG TTTATCAAGGGATGTCACAACCGTGTGGAAGTTGCGTATTGTAAGCTATTTCAAAAAAGAAAAAGA TTCAGGTAAGTATGTAATGCTTTGTTTTATCAGTTTTATTAACCTAAAAAATGACCTTACTAACA AATGATTATAAATCCAGATAAAGTATAAAGTTAGTTTATATCAGAGAAGCAAATCCACTACTAATG CCCACAAAGAGATAATATAAAAGAGGATCTGTATTTATTTGAAACAACATTTAAATGATAATCAC TTCTTCCATTGCATCTTTCTCATCTTTCTCCAACAGTTATACTGAGTATTTGGCGTCCATCATCAGA TTTATATTTCTGTAAACAGAAGGAAAGAGATACAGAAT	C	BRCA2	c.8755-2_9023del	Del
13	32337240	ATATAAAATGACTCTAGGCAAGATTTAAATCGGACATCTCCTTGAATATAGATAAAAATACCAGA AAAAAATGATTACATGAACAAATGGGCAGGACTCTTAGGTCCAATTTCAAATCACAGTTTTGGA GGTAGCTTCAGAACAGCTTCAATAAGGAAATCAAGCTCTCTGAACATAACATTAAGAAGAGCAAA ATGTTCTTCAAAGATATTGAAGAACAATCTCTACTAGTTAGCTTGTGTTGAAATTGTA	A	BRCA2	c.2886_3144del p. Asp23_Leu105del	Del
13	32337240	GATTTAGGACCAATAAGTCTTAATTGGTTTGAAGAAGCTTTCTTCAGAAGCTCCACCCTATAATTCTG AACCTGCAGAAGAATCTGAACATAAAAAACAACATACGAACCAACCTATTTAAAACTCCACAAA GGAAACCATCTTATAATCAGCTGGCTTCAACTCCAATAATTCAAAGAGCAAGGCTGACTCTGC CGCTGTACCAATCTCCTGTAAAAGAATTAGATAAATCAAATTAGACTTAG	G	BRCA2	c.68_316del p.Asp23_Leu105del	Del
13	32339504	GAAAATAATTCAAACAGTACTATAGCTGAAAATGACAAAAATCATCTCTCCGAAAAACAAGATACTT ATTTAAGTAAC	GTACTTAATACT TATTAAGTATTA	BRCA2	c.5150_5226delinsTACTTAATACTTATTAAG TATTA p.Glu1717_Asn1742delinsValLeuAsnThrTyr*	Indel
13	32332368	AAACAGTTGT	AGATACTTCAG	BRCA2	c.891_899delinsGATACTTCAG p. Thr298Ilefs*7	Indel
13	32339790	AA	A	BRCA2	c.5436del, p.Glu1812Aspfs*3	Del
13	32363369	G	C	BRCA2	c.8167G>C, p.Asp2723His	SNP
13	32363535	T	A	BRCA2	c.8331+2T>A	SNP
13	32332388	G	T	BRCA2	c.910G>T, p.Glu304*	SNP
13	32336762	T	TT	BRCA2	c.2407dup, p.Tyr803Leufs*2	Ins

04 05 06 08 09 10 11 15 17 27 30 33 34 35 37 38 42 43 45 52 53 56 63 70 77 92 26 participants

Analyse des variants

Analyse MULTIPARAMÉTRIQUE

Ce qu'il fallait trouver

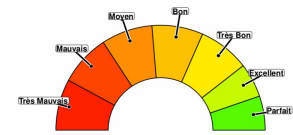
Chr	Position	Ref	Alt	Gène	Mutation	Type	FA
7	55174014	G	A	EGFR	c.2155G>A, p.(Gly719Ser)	SNP	25%
7	55191822	T	G	EGFR	c.2573T>G, p.(Leu858Arg)	SNP	5%
7	55174771	AGGAATTAAGAGAAGC	A	EGFR	c.2235_2249del, p.(Glu746_Ala750del)	Del	1%
7	55181378	C	T	EGFR	c.2369C>T, p.(Thr790Met)	SNP	1%
12	25245350	C	T	KRAS	c.35G>A, p.(Gly12Asp)	SNP	5%
12	25245347	C	T	KRAS	c.38G>A, p.(Gly13Asp)	SNP	15%
1	114713909	G	T	NRAS	c.181C>A, p.(Gln61Lys)	SNP	10%
7	140753336	A	T	BRAF	c.1799T>A, p.(Val600Glu)	SNP	10%
3	179218303	G	A	PIK3CA	c.1633G>A, p.(Glu545Lys)	SNP	4%
3	179234297	A	G	PIK3CA	c.3140A>G, p.(His1047Arg)	SNP	15%
4	54733155	A	T	KIT	c.2447A>T, p.(Asp816Val)	SNP	10%

02 05 06 07 08 09 10 11 15 18 19 21 23 26 27 28 30 32 33 34 35 42 43 44 45 47 49 50 52 53 54 55 56 63 70 74 77 92 96 97

40 participants

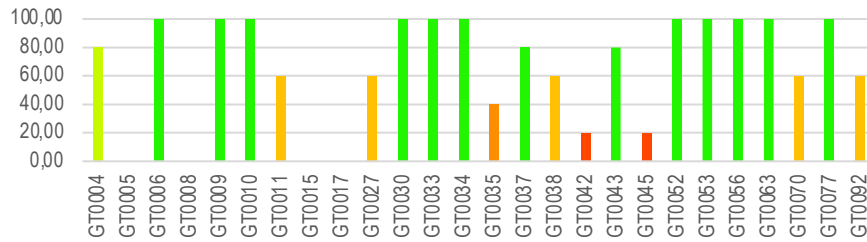
Les résultats

Analyse de la qualité des variants

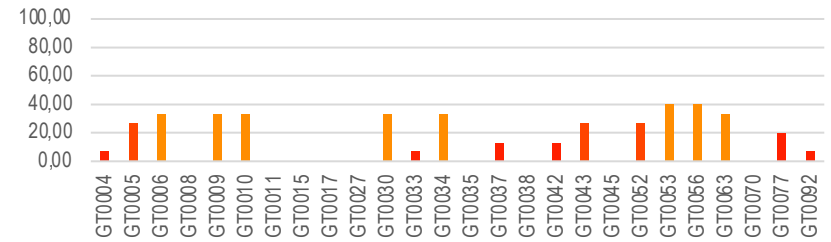


Analyse OVAIRE

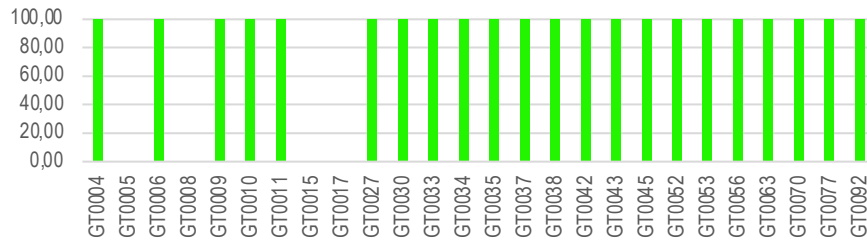
SNP Sensibilité



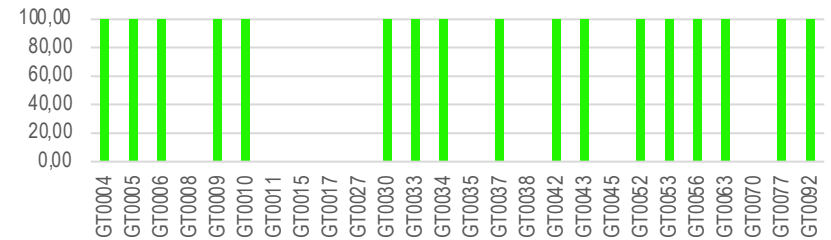
Indels Sensibilité



SNP Précision



Indels précision



Analyse des variants : ce que vous avez trouvé

BRCA1

BRCA2

	GT0004	GT0005	GT0006	GT0008	GT0009	GT0010	GT0011	GT0015	GT0017	GT0027	GT0030	GT0033	GT0034	GT0035	GT0037	GT0038	GT0042	GT0043	GT0045	GT0052	GT0053	GT0056	GT0063	GT0070	GT0077	GT0092
c.4487_4675+2del		■	■			■					■		■				■				■	■	■			
c.4186_4357dup																										
2071_2171del		■	■		■	■					■		■					■	■	■	■	■	■		■	
4987_5074del		■	■		■	■					■		■		■		■		■	■	■	■	■			
c.5279_5332del			■		■	■					■		■		■			■	■	■	■	■	■		■	
c.5209_5248delinsTC																										
c.2820_2830delins																										
c.1961del	■											■						■		■	■	■	■		■	■
c.4327C>T	■		■			■				■	■	■	■							■	■	■	■		■	
c.441+2T>G	■				■	■	■			■	■	■	■		■	■		■		■	■	■	■	■	■	■
c.8755-2_9023del		■	■		■	■					■		■									■	■			
c.2886_3144del																										
c.68_316del																										
c.5150_5226delins																										
c.891_899delins																										
c.5436del																										
c.8167G>C	■		■		■	■	■			■	■	■	■	■	■	■		■		■	■	■	■	■	■	■
c.8331+2T>A	■		■		■	■	■				■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■
c.910G>T			■		■	■					■	■	■		■			■	■	■	■	■	■		■	
c.2407dup																										
$\mu = 6,4 (5,9)$	5	4	10	-	8	10	3	-	-	3	10	6	10	2	6	3	3	8	1	9	11	11	10	3	8	4

- **GT0023** : le fichier BAM est incorrect, empêchant l'analyse de couverture, les variants ont tout de même pu être retrouvés dans le VCF
- **GT0044** et **GT0074** : le fichier ovaire VCF est dans un format incorrect, il n'a pas été analysé
- **GT0015** et **GT0017** : l'analyse ovaire n'est pas concluante, aucun variant n'a été trouvé
- **GT0005**, **GT0006**, **GT0009**, **GT0010**, **GT0030**, **GT0034** et **GT0042** : le fichier ovaire VCF contient des CNV dans un format non reconnu "" : le script a été modifié en conséquence pour permettre de reconnaître ces variants lors de l'analyse
- Certains variants n'étaient pas écrit dans le format attendu, par exemple :
 - "17:41245586 CT>C" pouvait être écrit "17:41245586 CTTTTTTTT>CTTTTTTTT"
 - "13:32913927 AA>A" pouvait être écrit "13:32913926 GA>G"

GT0015 : pas de variant détecté : exemple des résultats pour BRCA2

Variants du VCF

#CHROM	POS	ID	REF	ALT	QUAL	FILTER	INFO
13	32890572	60245	G	A	10000	PASS	DP=4851;D;P4=2203,1888,387,373;AD=4091,760;VARTYPE=1;BGN=0.00110838;ARL=135;DER=66;DEA=65;QR=39;QA=39;PBP=10000;PBM=10000;NVF=0.158;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs179943.g1000.0.2093,esp5400.0.2088,ExAC:0.2430,clinvar:125965,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:reviewed_by_expert_panel,GnomAD_AC_exome:61394,GnomAD_AN_exome:250044,GnomAD_AC_genome:6906,GnomAD_AN_genome:31346,cosmic_coding:COSV61525225,cosmic_non_coding:COSV61525225,GnomAD:0.2427;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 2 c.-26G>A , 5UTR
13	32903685	61013	C	T	10000	off_target	DP=167;D;P4=11,15,46,95;AD=26,141;VARTYPE=1;BGN=0.00113504;ARL=148;DER=31;DEA=36;QR=35;QA=38;PBP=1238;PBM=2466;NVF=0.806;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs2126042.g1000.0.1859,clinvar:126192,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:reviewed_by_expert_panel,GnomAD_AC_genome:6767,GnomAD_AN_genome:31290,cosmic_coding:COSV66457755,GnomAD:0.2163;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 8 c.681+56G>T , intronic
13	32905265	61134	G	A	10000	off_target	DP=3262;D;P4=0,0,1297,1965;AD=0,3262;VARTYPE=1;BGN=0.00110838;ARL=139;DER=44;DEA=38;QR=2;QA=39;PBP=10000;PBM=10000;NVF=1.000;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs206073.g1000.0.9740,clinvar:209936,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:reviewed_by_expert_panel,GnomAD_AC_genome:29658,GnomAD_AN_genome:30274,GnomAD:0.9797;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 9 c.793+98G>A , intronic
13	32910328	61925	T	C	10000	off_target	DP=2392;D;P4=276,203,1152,761;AD=479,1913;VARTYPE=1;BGN=0.00110838;ARL=141;DER=53;DEA=53;QR=39;QA=39;PBP=10000;PBM=10000;NVF=0.815;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs2320236.g1000.0.1745,clinvar:209687,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:reviewed_by_expert_panel,GnomAD_AC_genome:6449,GnomAD_AN_genome:31366,GnomAD:0.2056;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 11 c.1910-74T>C , intronic
13	32911888	62819	A	G	10000	PASS	DP=2218;D;P4=982,910,170,156;AD=1892,326;VARTYPE=1;BGN=0.00113504;ARL=137;DER=55;DEA=59;QR=38;QA=38;PBP=2749;PBM=2610;NVF=0.169;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs1801406.g1000.0.2668,esp5400.0.2798,ExAC:0.2930,clinvar:126010,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:reviewed_by_expert_panel,GnomAD_AC_exome:73766,GnomAD_AN_exome:250374,GnomAD_AC_genome:9328,GnomAD_AN_genome:31342,cosmic_coding:COSV66448451,cosmic_non_coding:COSV66448451,GnomAD:0.2950;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 11 c.3396A>G p.(Lys1132:);synonymous
13	32913055	63602	A	G	10000	PASS	DP=3346;D;P4=1,1,1833,1511;AD=2,3344;VARTYPE=1;BGN=0.00110838;ARL=141;DER=58;DEA=62;QR=40;QA=39;PBP=10000;PBM=10000;NVF=0.999;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs206075.g1000.0.9740,esp5400.0.9758,ExAC:0.9930,clinvar:132779,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:reviewed_by_expert_panel,GnomAD_AC_exome:248256,GnomAD_AN_exome:250670,GnomAD_AC_genome:30754,GnomAD_AN_genome:31386,cosmic_coding:COSV101203861,GnomAD:0.9927;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 11 c.4563A>G p.(Leu1521:);synonymous
13	32915005	65152	G	C	10000	PASS	DP=1172;D;P4=0,0,611,561;AD=0,1172;VARTYPE=1;BGN=0.00110838;ARL=141;DER=40;DEA=61;QR=2;QA=39;PBP=10000;PBM=10000;NVF=1.000;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs206076.g1000.0.9736,esp5400.0.9755,ExAC:0.9930,clinvar:132780,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:reviewed_by_expert_panel,GnomAD_AC_exome:238206,GnomAD_AN_exome:239596,GnomAD_AC_genome:30786,GnomAD_AN_genome:31400,cosmic_coding:COSV66458663,GnomAD:0.9925;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 11 c.6513G>C p.(Val2171:);synonymous
13	32918967	65503	G	A	742	off_target	DP=42;D;P4=0,12,0,30;AD=12,30;VARTYPE=1;BGN=0.00124279;ARL=150;DER=24;DEA=52;QR=33;QA=36;NVF=0.733;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs494244.g1000.0.1857,clinvar:209705,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:reviewed_by_expert_panel,GnomAD_AC_genome:6759,GnomAD_AN_genome:31316,GnomAD:0.2158;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 12 c.6937+177G>A , intronic
13	32920844	65525	T	C	2169	off_target	DP=78;D;P4=0,0,78,0;AD=0,78;VARTYPE=1;BGN=0.00124279;ARL=149;DEA=38;QA=36;NVF=1.000;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs206080.g1000.0.9740,clinvar:209939,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:reviewed_by_expert_panel,GnomAD_AC_genome:30736,GnomAD_AN_genome:31368,GnomAD:0.9799;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 13 c.6938-120T>C , intronic
13	32922932	65837	A	G	10000	PASS	DP=2191;D;P4=981,918,193,189;AD=1809,382;VARTYPE=1;BGN=0.00113504;ARL=142;DER=68;DEA=63;QR=38;QA=38;PBP=10000;PBM=10000;NVF=0.171;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs1799955.g1000.0.2326,esp5400.0.2114,ExAC:0.2240,clinvar:126133,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:reviewed_by_expert_panel,GnomAD_AC_exome:56617,GnomAD_AN_exome:251238,GnomAD_AC_genome:7179,GnomAD_AN_genome:31366,cosmic_coding:COSV66447569,GnomAD:0.2257;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 14 c.7242A>G p.(Ser2414:);synonymous
13	32929387	65910	T	C	10000	PASS	DP=1786;D;P4=0,2,206,858;AD=2,1784;VARTYPE=1;BGN=0.00110838;ARL=142;DER=63;DEA=68;QR=36;QA=39;PBP=10000;PBM=10000;NVF=0.998;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs169547.g1000.0.9758,esp5400.0.9777,ExAC:0.9940,PhyloP:2.4910,SIFT:0.0000,LRP:0.9030,MutationTaster:0.0000,GERP:5.0700,clinvar:133738,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:criteria_provided multiple_submitters no_conflicts,GnomAD_AC_exome:249881,GnomAD_AN_exome:251168,GnomAD_AC_genome:30822,GnomAD_AN_genome:31390,cosmic_coding:COSV66451785,GnomAD:0.9934;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 14 c.7397T>C p.(Val2466Ala);missense
13	32936646	66315	T	C	10000	PASS	DP=2530;D;P4=0,0,1478,1052;AD=0,2530;VARTYPE=1;BGN=0.00110838;ARL=139;DEA=45;QA=39;PBP=10000;PBM=10000;NVF=1.000;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs9534262.g1000.0.5316,esp5400.0.5202,ExAC:0.5200,clinvar:126158,CLNSIG:Benign,CLNREVSTAT:reviewed_by_expert_panel,GnomAD_AC_exome:130837,GnomAD_AN_exome:250228,GnomAD_AC_genome:71721,GnomAD_AN_genome:31312,cosmic_coding:COSV66447577,GnomAD:0.5255;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 17 c.7806-14T>C , intronic
13	32944950	21842885	G	A	105	low_variant_fraction;off_target	DP=1265;D;P4=859,391,10,5;AD=1250,15;VARTYPE=1;BGN=0.00110838;ARL=148;DER=34;DEA=19;QR=38;QA=39;PBP=72;PBM=40;SP=0;NVF=0.008;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs18741715.g1000.0.0008,GnomAD_AC_genome:7;GnomAD_AN_genome:31318,GnomAD:0.0002;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 20 c.8488-143G>A , intronic
13	32944995	1443165347	T	G	107	low_variant_fraction;off_target	DP=3045;D;P4=1773,1250,14,8;AD=3023,22;VARTYPE=1;BGN=0.00113504;ARL=139;DER=41;DEA=23;QR=38;QA=38;PBP=75;PBM=40;SP=1;NVF=0.007;TYPE=SNP;DBXREF=dbSNP:rs207282707;SGVEP=BRCA2 + NM_000059 20 c.8488-98T>G , intronic

Variants à trouver

- c.8755-2_9023del
- c.2886_3144del
- c.68_316del
- c.5150_5226delins
- c.891_899delins
- c.5436del
- c.8167G>C
- c.8331+2T>A
- c.910G>T
- c.2407dup

Conclusions

Analyse OVAIRE

Précision 100 % (pas de faux positifs*)

Sensibilité Très bonne pour les SNP, **médiocre** pour les Indels (CNV)

Très grand nombre de variants pathogènes dans 1 seul échantillon

Pas de lien entre qualité du run et taux de détection des variants

Pas de lien entre profondeur de lecture et taux de détection des variants

les 2 meilleurs : GT0053 = 1097X et GT0056 = 11593X

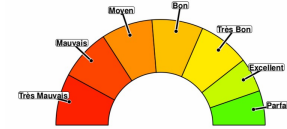
les 3 sans variant détecté : 2068X, 2701X et 13018X

* Présents dans le fichier des faux positifs et non pas tous les variants

Les résultats

Analyse de la qualité des variants

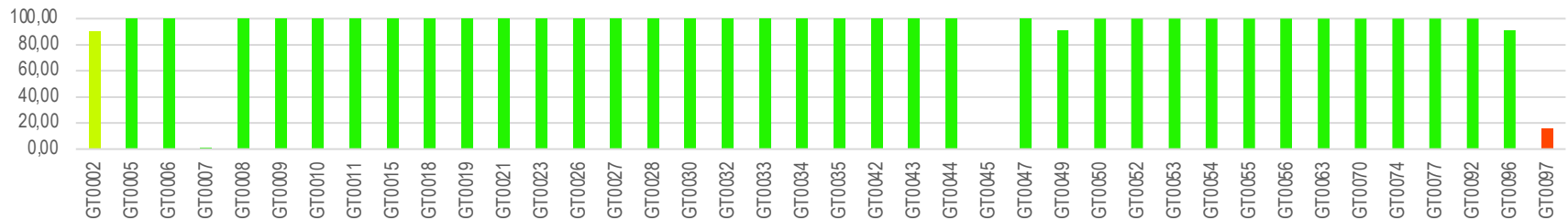
Analyse MULTIPARAMÉTRIQUE



SNP Sensibilité

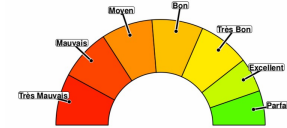


SNP Précision

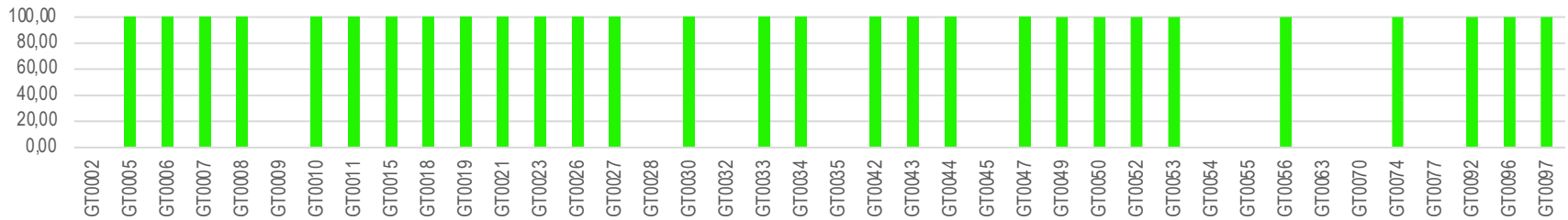


Analyse de la qualité des variants

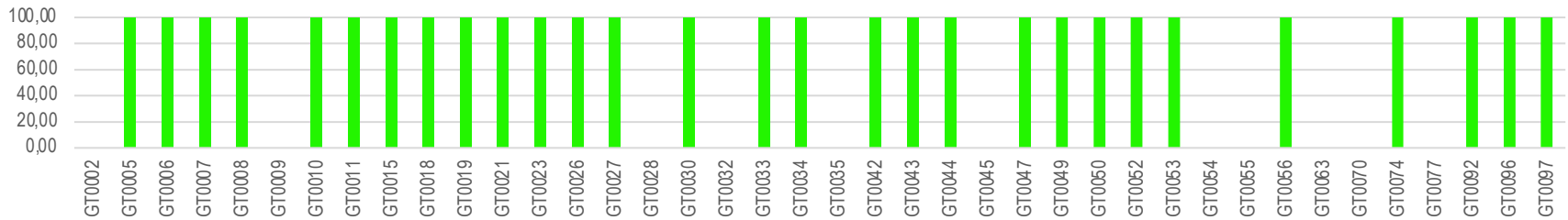
Analyse MULTIPARAMÉTRIQUE



Indels Sensibilité



Indels précision



Analyse des variants : ce que vous avez trouvé

Analyse MULTIPARAMÉTRIQUE

A	EGFR c.2155G>A, p.(Gly719Ser)
B	EGFR c.2573T>G, p.(Leu858Arg)
C	EGFR c.2235_2249del, p.(Glu746_Ala750del)
D	EGFR c.2369C>T, p.(Thr790Met)
E	KRAS c.35G>A, p.(Gly12Asp)
F	KRAS c.38G>A, p.(Gly13Asp)

G	NRAS c.181C>A, p.(Gln61Lys)
H	BRAF c.1799T>A, p.(Val600Glu)
I	PIK3CA c.1633G>A, p.(Glu545Lys)
J	PIK3CA c.3140A>G, p.(His1047Arg)
K	KIT .c.2447A>T, p.(Asp816Val)

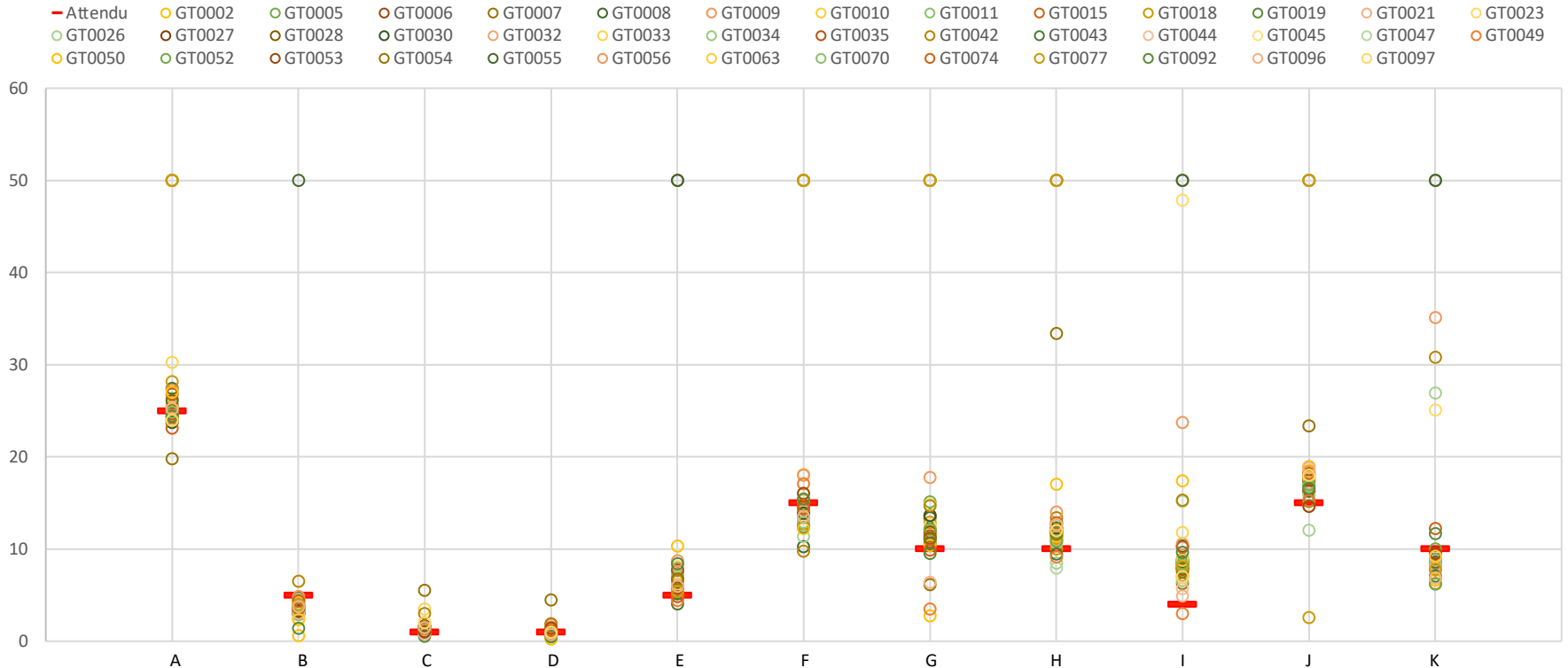
	GT002	GT005	GT006	GT007	GT008	GT009	GT010	GT011	GT015	GT018	GT019	GT021	GT023	GT026	GT027	GT028	GT030	GT032	GT033	GT034	GT035	GT042	GT043	GT044	GT045	GT047	GT049	GT050	GT052	GT053	GT054	GT055	GT056	GT063	GT070	GT074	GT077	GT092	GT096	GT097							
A																																															
B																																															
C																																															
D																																															
E																																															
F																																															
G																																															
H																																															
I																																															
J																																															
K																																															
	9	11	11	8	9	9	11	11	11	11	11	11	11	11	10	6	11	9	10	11	6	11	11	11	-	11	11	10	11	11	8	9	10	10	4	11	9	11	11	5							

Analyse des variants : ce que vous avez trouvé

Analyse MULTIPARAMÉTRIQUE

A	<i>EGFR</i> c.2155G>A, p.(Gly719Ser)
B	<i>EGFR</i> c.2573T>G, p.(Leu858Arg)
C	<i>EGFR</i> c.2235_2249del, p.(Glu746_Ala750del)
D	<i>EGFR</i> c.2369C>T, p.(Thr790Met)
E	<i>KRAS</i> c.35G>A, p.(Gly12Asp)
F	<i>KRAS</i> c.38G>A, p.(Gly13Asp)

G	<i>NRAS</i> c.181C>A, p.(Gln61Lys)
H	<i>BRAF</i> c.1799T>A, p.(Val600Glu)
I	<i>PIK3CA</i> c.1633G>A, p.(Glu545Lys)
J	<i>PIK3CA</i> c.3140A>G, p.(His1047Arg)
K	<i>KIT</i> c.2447A>T, p.(Asp816Val)



Remarques

Analyse MULTIPARAMÉTRIQUE

- **GT0023** : le fichier BAM est incorrect, empêchant l'analyse de couverture, les variants ont tout de même pu être retrouvés dans le VCF.
- **GT0037** : le fichier multigène VCF est dans un format incorrect, il n'a pas été analysé
- **GT0045** : l'analyse multigène n'est pas concluante, aucun variant n'a été trouvé

Conclusions (1/2)

Analyse MULTIPARAMÉTRIQUE

Précision : existence de faux positifs

faux positifs non considérés

GT0002 : x 20

GT0049 : x 5

GT0096 : x 16

faux positifs critiques

GT0002 : *PIK3CA* p.Glu545Ala

GT0049 : *PIK3CA* p.Glu545Ala

GT0096 : *PIK3CA* p.Glu545Ala

GT0097 :

NRAS p.Gln61His

NRAS p.Gln61Leu

NRAS p.Gln61Arg

NRAS p.Gln61Glu

NRAS p.Gly13Ala

NRAS p.Gly13Asp

NRAS p.Gly12Asp

NRAS p.Gly12Arg

PIK3CA p.Glu545Gly

PIK3CA p.Gln546Glu

PIK3CA p.Gln546Pro

PIK3CA p.Gln546Arg

PIK3CA p.His1047Leu

EGFR p.Gly719Asp

EGFR p.Leu747Ser

EGFR p.Thr854Ala

BRAF p.Val600Gly

BRAF p.Asp594Val

BRAF p.Asp594Glu

BRAF p.Gly469Glu

BRAF p.Gly466Val

KRAS p.Ala146Val

KRAS p.Ala146Thr

KRAS p.Lys117Asn

KRAS p.Lys117Asn

KRAS p.Gln61Arg

KRAS p.Gly13Ser

Conclusions (2/2)

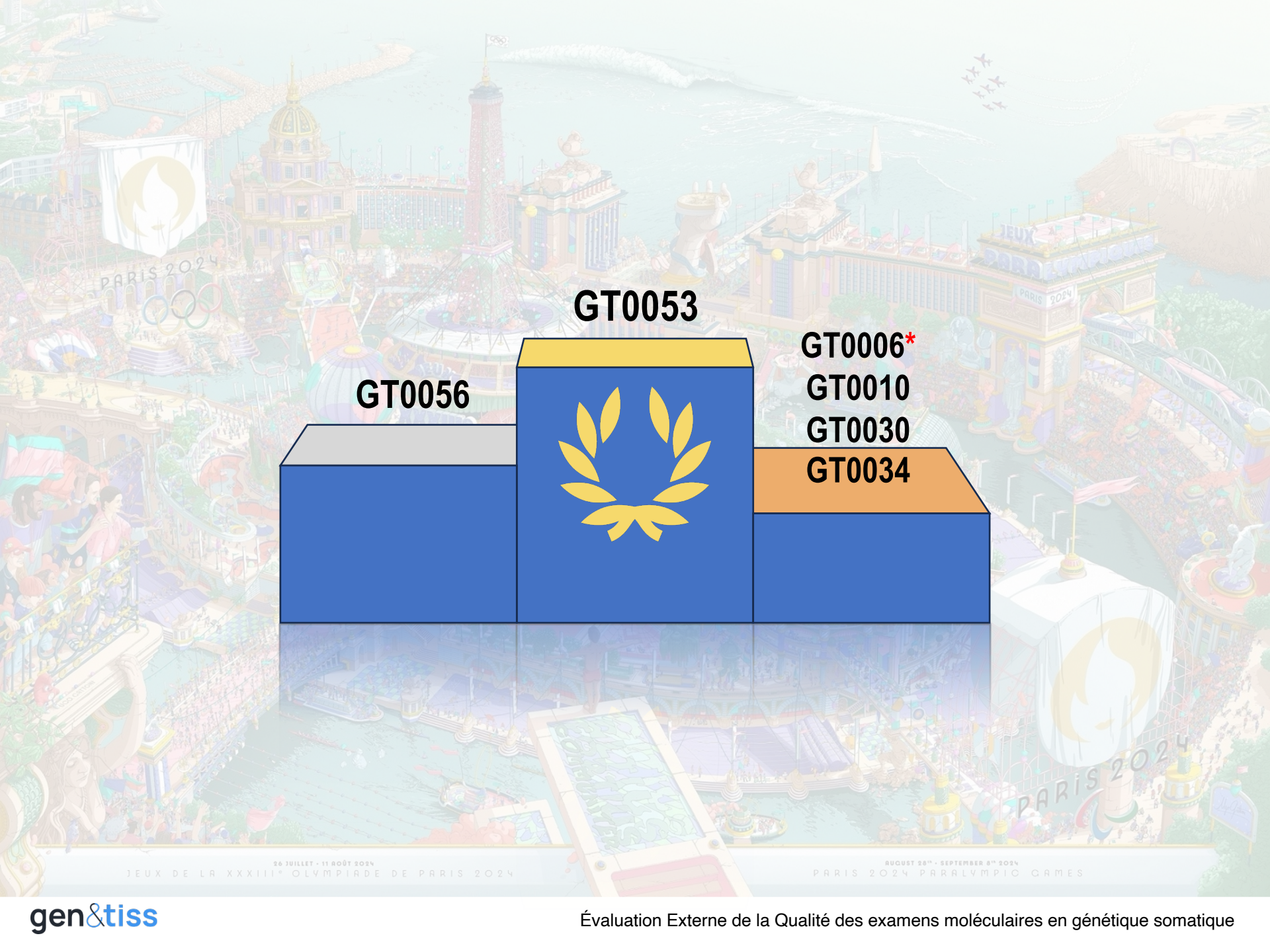
Analyse MULTIPARAMÉTRIQUE

Sensibilité : globalement très bonne ($387/440 = 88\%$) mais varie de 0 à 100%

Indels :

- Une seule à trouver
- Sensibilité bonne (29/44)
- Pas de faux positif

Fractions alléliques : globalement très bonnes



GT0053

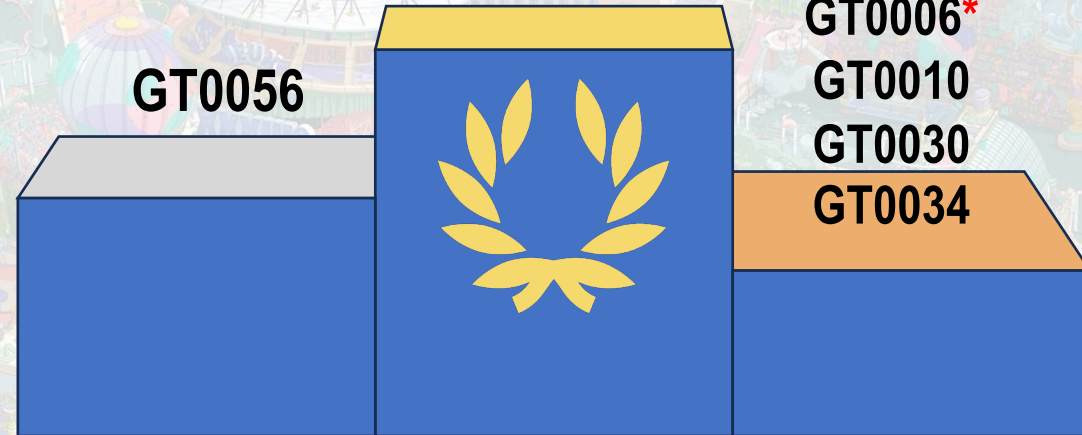
GT0056

GT0006*

GT0010

GT0030

GT0034



26 JUILLET - 11 AOÛT 2024
JEUX DE LA XXXIII^e OLYMPIADE DE PARIS 2024

AUGUST 28th - SEPTEMBER 8th 2024
PARIS 2024 PARALYMPIC GAMES