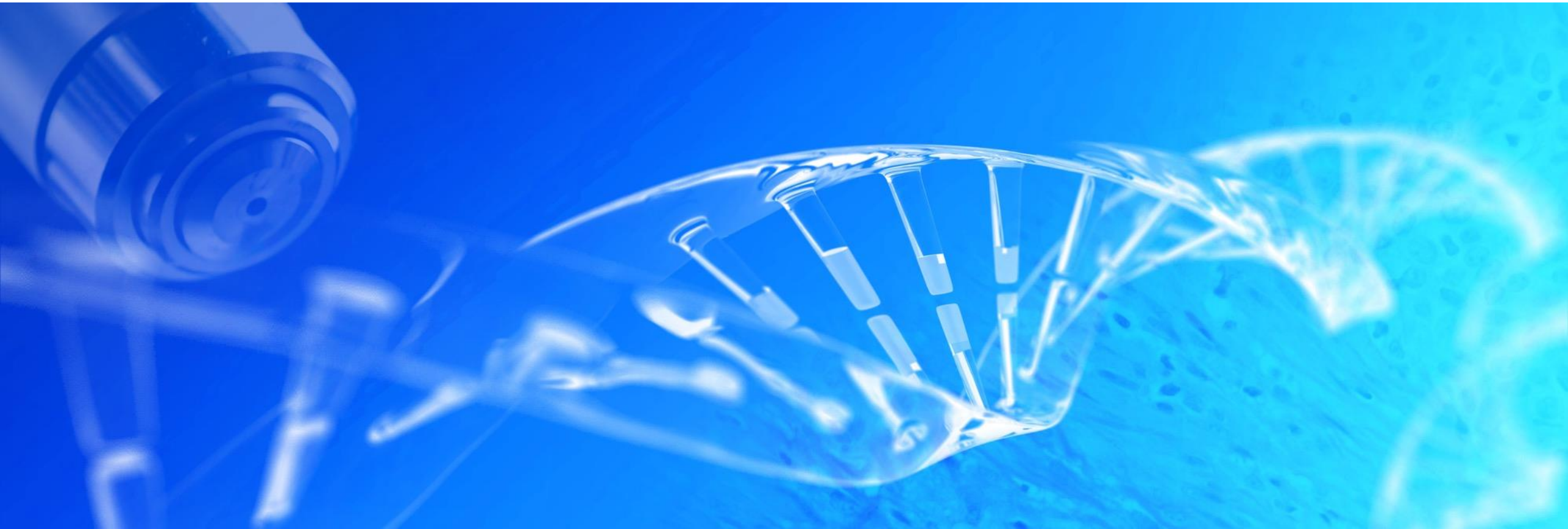
gen&tiss

Programmes nationaux d’EEQ des examens moléculaires

Réunion de restitution de la campagne 2024, 2eme partie – 24 mars 2025



Campagne interprétation des participants / laboratoires

Principe

Plusieurs niveaux d’évaluation

Présence d'une interprétation des résultats sur le compte-rendu **Mesure de la présence**	Interprétation des variants sur les échantillons envoyés PATHOGENICITE IMPACT THERAPEUTIQUE **Mesure de la présence**	Interprétation de variants additionnels PATHOGENICITE IMPACT THERAPEUTIQUE **Mesure de la pertinence**

Nombre de participants

Equipe d'évaluation : K Leroy, A Harlé, I Soubeyran, M Denis, E Rouleau, L Lacroix, A Lamy, A Gaire

Interprétation des CR : 69 participants

Interprétation des variants EEQ : en fonction des programmes

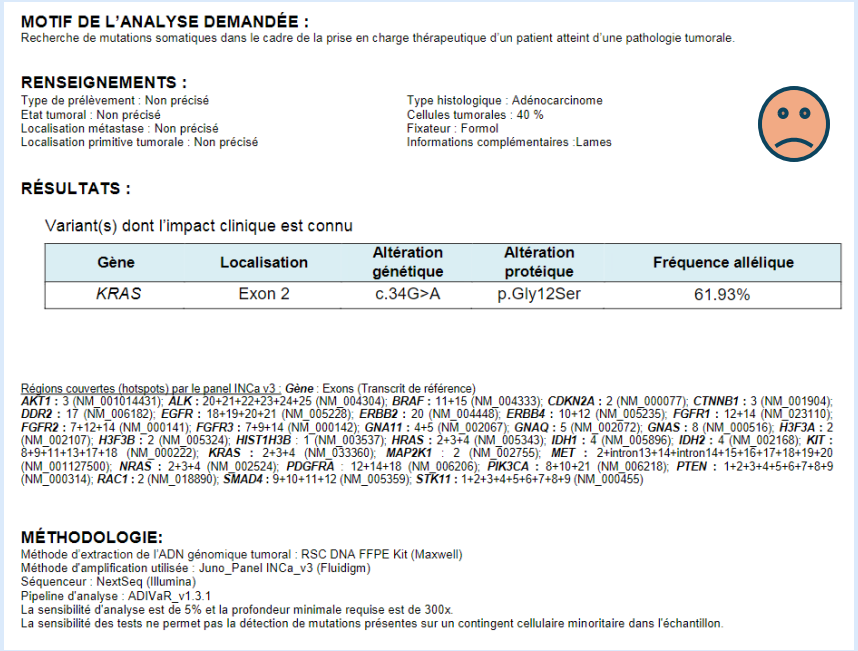
Interprétation des variants additionnels : 55 MULTI – 34 OVAIRE

Résultats d’évaluation des comptes-rendus

Résultat total pour la présence de l’interprétation:

2024 +: 64 participants - : 1 et +/- : 4 participants

2023 + : 58 participants - : 4 participants



MOTIF DE L’ANALYSE DEMANDÉE :
Recherche de mutations somatiques dans le cadre de la prise en charge thérapeutique d’un patient atteint d’une pathologie tumorale.

RENSEIGNEMENTS :
Type de prélèvement : Non précisé
Etat tumoral : Non précisé
Localisation métastase : Non précisé
Localisation primitive tumorale : Non précisé
Type histologique : Adénocarcinome
Cellules tumorales : 40 %
Fixateur : Formol
Informations complémentaires :Lames

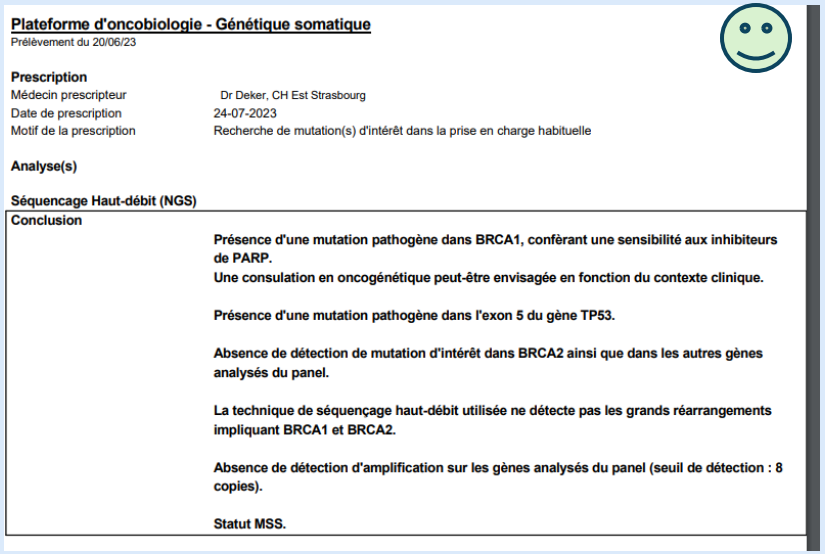
RÉSULTATS :

Variant(s) dont l’impact clinique est connu

Gène	Localisation	Altération génétique	Altération protéique	Fréquence allélique
KRAS	Exon 2	c.34G>A	p.Gly12Ser	61.93%

Régions couvertes (hotspots) par le panel INCa v3 : *Gène* : Exons (Transcrit de référence)
AKT1 : 3 (NM_001014431); ***ALK*** : 20+21+22+23+24+25 (NM_004304); ***BRAF*** : 11+15 (NM_004333); ***CDKN2A*** : 2 (NM_000077); ***CTNNB1*** : 3 (NM_001904); ***DDR2*** : 17 (NM_006182); ***EGFR*** : 18+19+20+21 (NM_005228); ***ERBB2*** : 20 (NM_004448); ***ERBB4*** : 10+12 (NM_005235); ***FGFR1*** : 12+14 (NM_023110); ***FGFR2*** : 7+12+14 (NM_000141); ***FGFR3*** : 7+9+14 (NM_000142); ***GNA11*** : 4+5 (NM_002067); ***GNAQ*** : 5 (NM_002072); ***GNAS*** : 8 (NM_000516); ***H3F3A*** : 2 (NM_002107); ***H3F3B*** : 2 (NM_005324); ***HIST1H3B*** : 1 (NM_003537); ***HRAS*** : 2+3+4 (NM_005343); ***IDH1*** : 4 (NM_005896); ***IDH2*** : 4 (NM_002168); ***KIT*** : 8+9+11+13+17+18 (NM_000222); ***KRAS*** : 2+3+4 (NM_033360); ***MAP2K1*** : 2 (NM_002755); ***MET*** : 2+intron13+14+intron14+15+16+17+18+19+20 (NM_001127500); ***NRAS*** : 2+3+4 (NM_002524); ***PDGFRA*** : 12+14+18 (NM_006206); ***PIK3CA*** : 8+10+21 (NM_006218); ***PTEN*** : 1+2+3+4+5+6+7+8+9 (NM_000314); ***RAC1*** : 2 (NM_018890); ***SMAD4*** : 9+10+11+12 (NM_005359); ***STK11*** : 1+2+3+4+5+6+7+8+9 (NM_000455)

MÉTHODOLOGIE:
Méthode d’extraction de l’ADN génomique tumoral : RSC DNA FFPE Kit (Maxwell)
Méthode d’amplification utilisée : Juno_Panel INCa_v3 (Fluidigm)
Séquenceur : NextSeq (Illumina)
Pipeline d’analyse : ADIVaR_v1.3.1
La sensibilité d’analyse est de 5% et la profondeur minimale requise est de 300x.
La sensibilité des tests ne permet pas la détection de mutations présentes sur un contingent cellulaire minoritaire dans l’échantillon.



Plateforme d'oncobiologie - Génétique somatique
Prélèvement du 20/06/23

Prescription
Médecin prescripteur Dr Deker, CH Est Strasbourg
Date de prescription 24-07-2023
Motif de la prescription Recherche de mutation(s) d'intérêt dans la prise en charge habituelle

Analyse(s)

Séquencage Haut-débit (NGS)

Conclusion

Présence d'une mutation pathogène dans BRCA1, conférant une sensibilité aux inhibiteurs de PARP.
Une consulation en oncogénétique peut-être envisagée en fonction du contexte clinique.

Présence d'une mutation pathogène dans l'exon 5 du gène TP53.

Absence de détection de mutation d'intérêt dans BRCA2 ainsi que dans les autres gènes analysés du panel.

La technique de séquençage haut-débit utilisée ne détecte pas les grands réarrangements impliquant BRCA1 et BRCA2.

Absence de détection d'amplification sur les gènes analysés du panel (seuil de détection : 8 copies).

Statut MSS.

Évaluation Externe de la Qualité des examens moléculaires en génétique somatique

RESULTATS INTERPRETATION SUR LES ECHANTILLONS

Evaluation de l’interprétation sur les variants des échantillons

- **Pathogénicité du variant (oncogénique / délétère)**
- **Lien avec le théranostique**
- **Sans trop de dirigisme (« patient », « nom de médicament »)**
- **Utilisation de la terminologie « mutation » (+/-)**
- **Gestion des non contributifs**
- **Prise en charge oncogénique**
  - MSI / Methylation
  - BRCA1/2
- **ADN circulant**
  - Absence de variant – précision sur la contributivité du résultat
- **Fusion**
  - Fusion « oncogénique »

Critères	
+	L'interprétation est présente et correcte – 2 points
+/-	L'interprétation est présente, mais n'est pas claire – 1 point
+/-*	L'interprétation est trop directe – 0 point
w	L'interprétation est présente, mais incorrecte - 0 point
-	Il n'y a pas d'interprétation - 0 point

Résultat interprétation - Programme Multiparamétrique

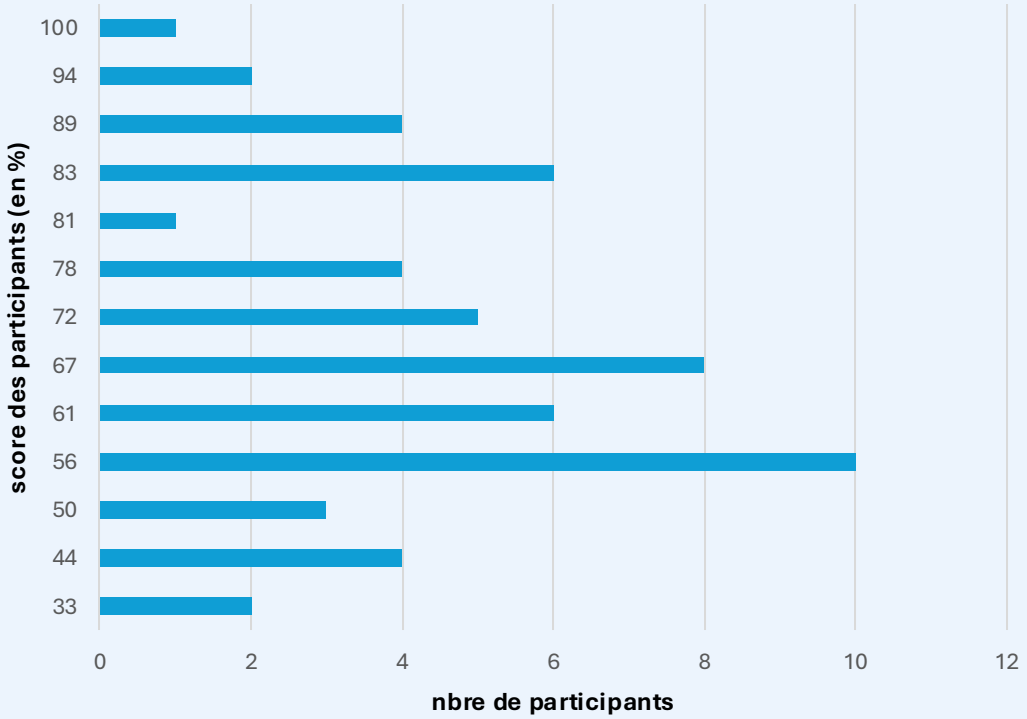
Participants – 55 laboratoires

	Score	++	+	-	% non acceptable	% discutable
24-MULTI-1	Score Pathogénicité	40	13	2	4%	27%
	Score Impact Thérapeutique	17	21	16	30%	69%
24-MULTI-2	Score Pathogénicité	13	39	2	4%	76%
	Score Impact Thérapeutique	24	6	23	43%	55%
24-MULTI-3	Score Pathogénicité	30	1	25	45%	46%
	Score Impact Thérapeutique	29	5	21	38%	47%
24-MULTI-4	Score Pathogénicité	37	15	2	4%	31%
	Score Impact Thérapeutique	42	9	2	4%	21%
24-MULTI-5	Score Pathogénicité	19	35	2	4%	66%
	Score Impact Thérapeutique	31	18	6	11%	44%
24-MULTI-6	Score Pathogénicité	19	36	1	2%	66%
	Score Impact Thérapeutique	40	9	6	11%	27%
24-MULTI-7	Score Pathogénicité	18	34	4	7%	68%
	Score Impact Thérapeutique	39	6	10	18%	29%
24-MULTI-8	Score Pathogénicité	19	35	2	4%	66%
	Score Impact Thérapeutique	20	34	1	2%	64%
24-MULTI-9	Score Pathogénicité	21	32	3	5%	63%
	Score Impact Thérapeutique	19	35	1	2%	65%

24-Multi-01 - POUMON
EGFR: c.2303_2305delinsTTT p.(Ser768_Val769delinsIleLeu)
24-Multi-02 - POUMON
NRAS: c.181C>A p.Gln61Lys **BRAF:** c.1397G>T p.Gly466Val
24-Multi-03 - POUMON
EGFR: c.2335_2336delinsTT p.(Gly779Phe)
24-Multi-07 - MELANOME
WT

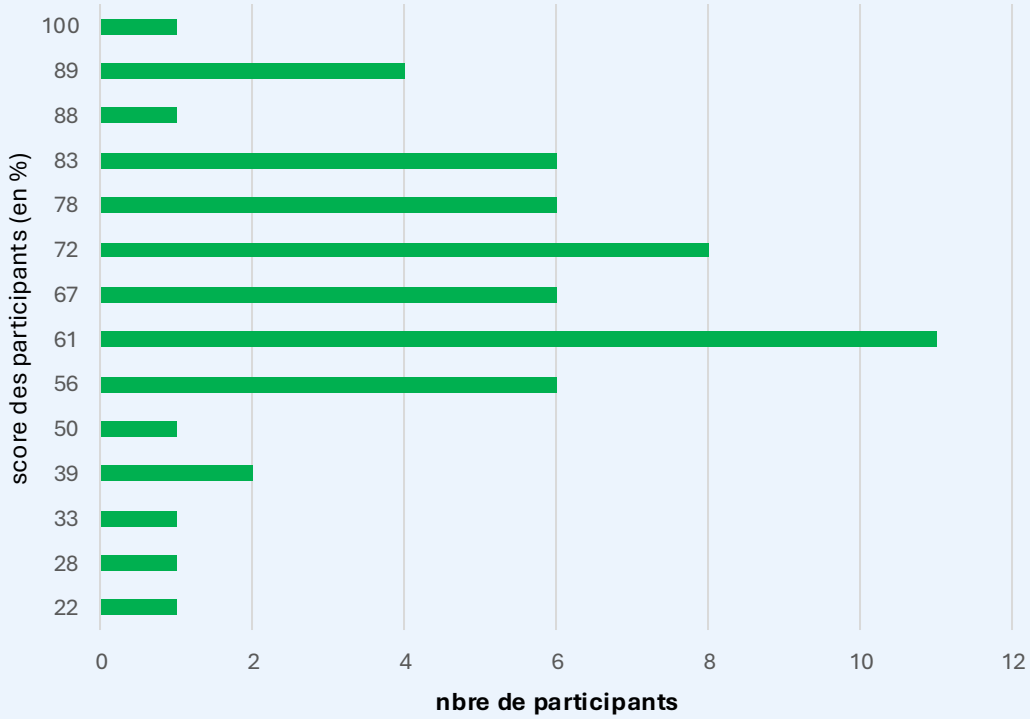
Interprétations - Programme Multiparamétrique

Pathogénicité



Score moyen: 67%

Impact thérapeutique



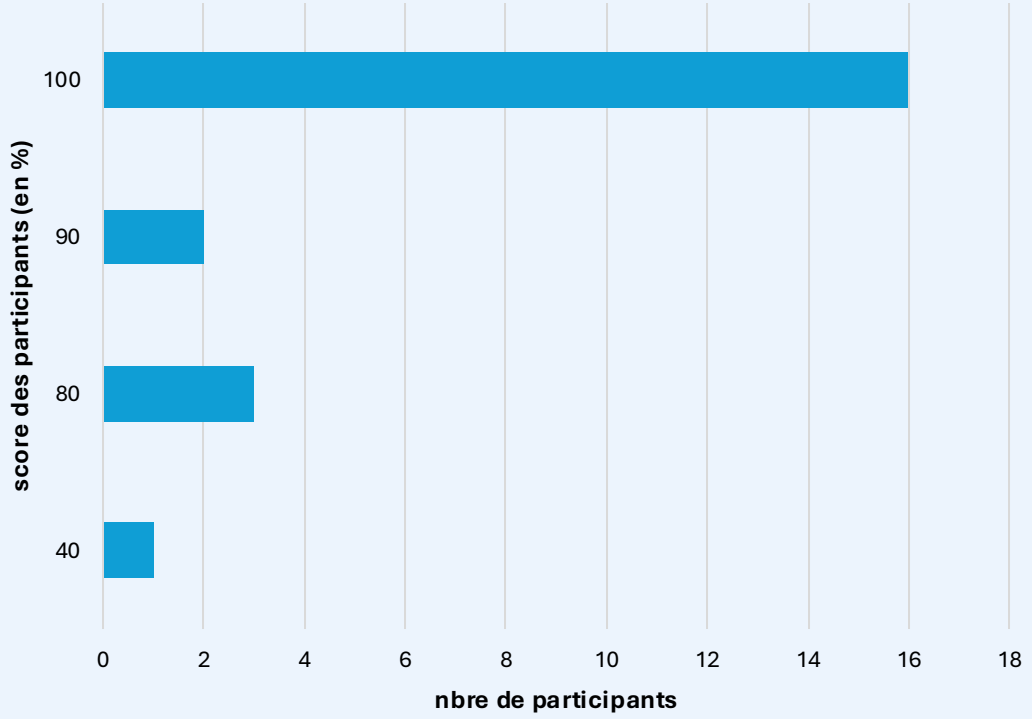
Score moyen: 67%

Résultat interprétation – Méthode ciblée

Participants – en fonction des programmes

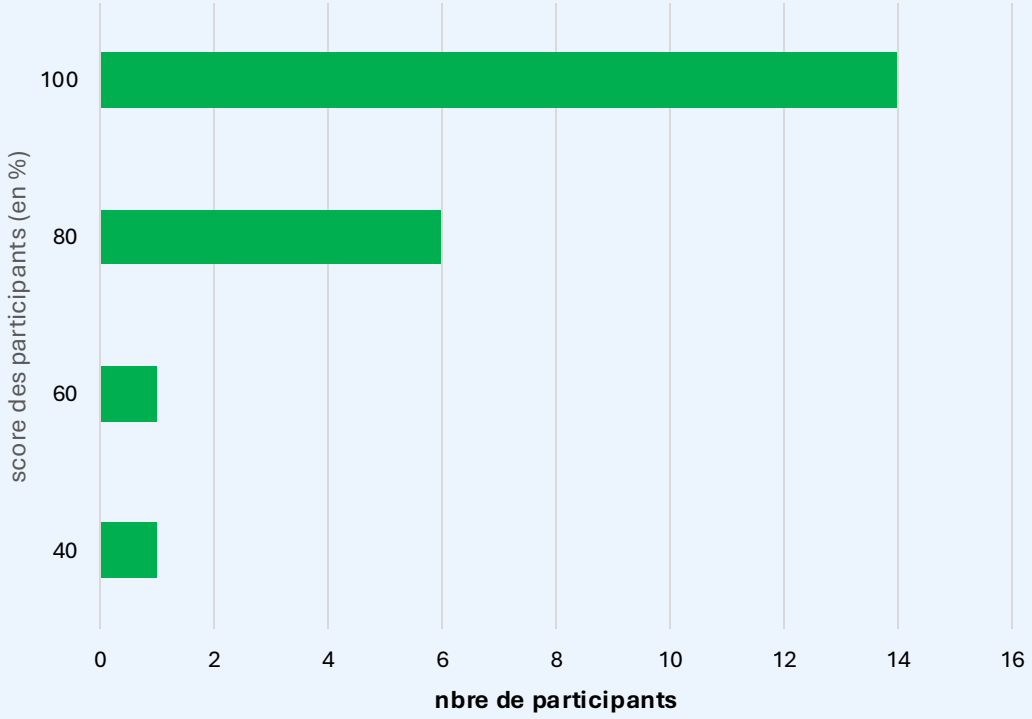
Interprétations - Programme Méthode ciblée - *EGFR*

Pathogénicité



Score moyen: **96%**

Impact thérapeutique



Score moyen: **92%**

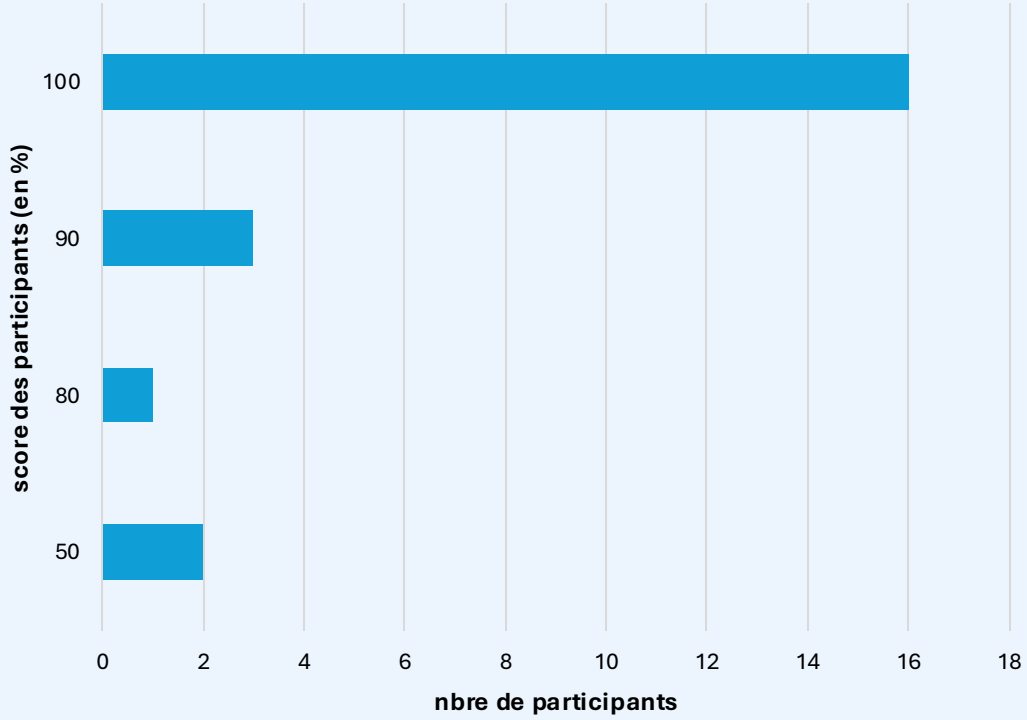
Interprétations - Programme Méthode ciblée - *EGFR*

	++	+	-	non acceptab	% discutable
24-EGFR-1 POUMON Pathogenicité	17	2	3	14%	23%
24-EGFR-1 POUMON Impact Thérapeutique	16	0	6	27%	27%
24-EGFR-2 POUMON Pathogenicité	20	0	2	9%	9%
24-EGFR-2 POUMON Impact Thérapeutique	20	0	2	9%	9%
24-EGFR-3 POUMON Pathogenicité	22	0	0	0%	0%
24-EGFR-3 POUMON Impact Thérapeutique	21	0	1	5%	5%
24-EGFR-4 POUMON Pathogenicité	22	0	0	0%	0%
24-EGFR-4 POUMON Impact Thérapeutique	21	0	1	5%	5%
24-EGFR-5 POUMON Pathogenicité	21	0	1	5%	5%
24-EGFR-5 POUMON Impact Thérapeutique	21	0	1	5%	5%

24-EGFR-1 POUMON
c.2156G>C ; p.(Gly719Ala) et c.2240T>C ; p.(Leu747Ser)

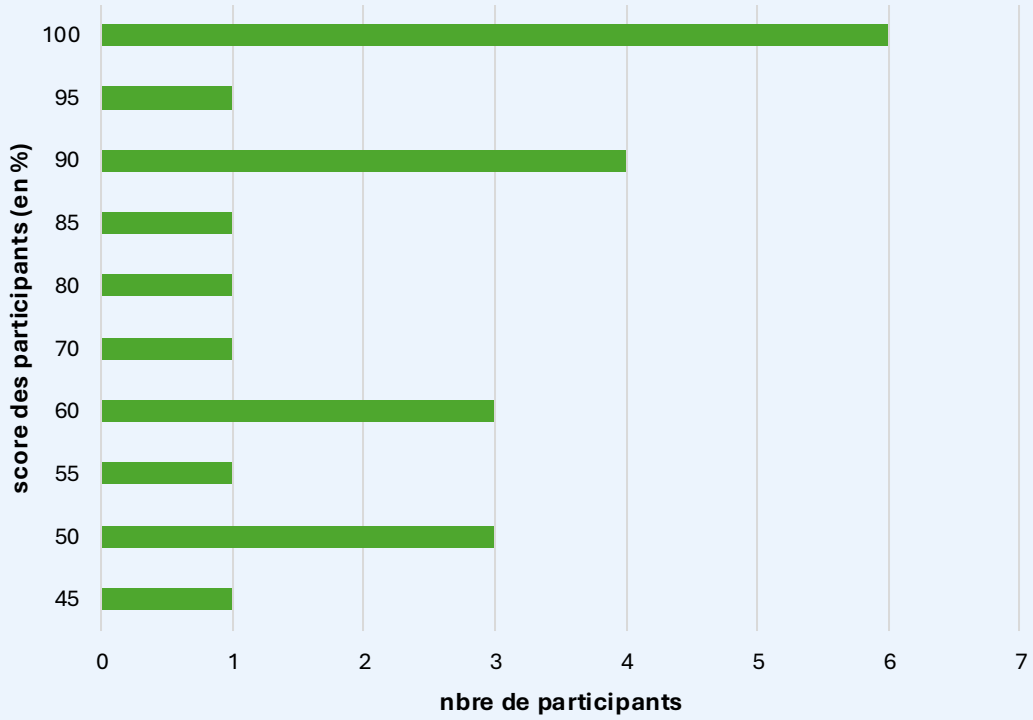
Interprétations - Programme Méthode ciblée - *KRAS*

Pathogénicité



Score moyen: **93%**

Impact thérapeutique



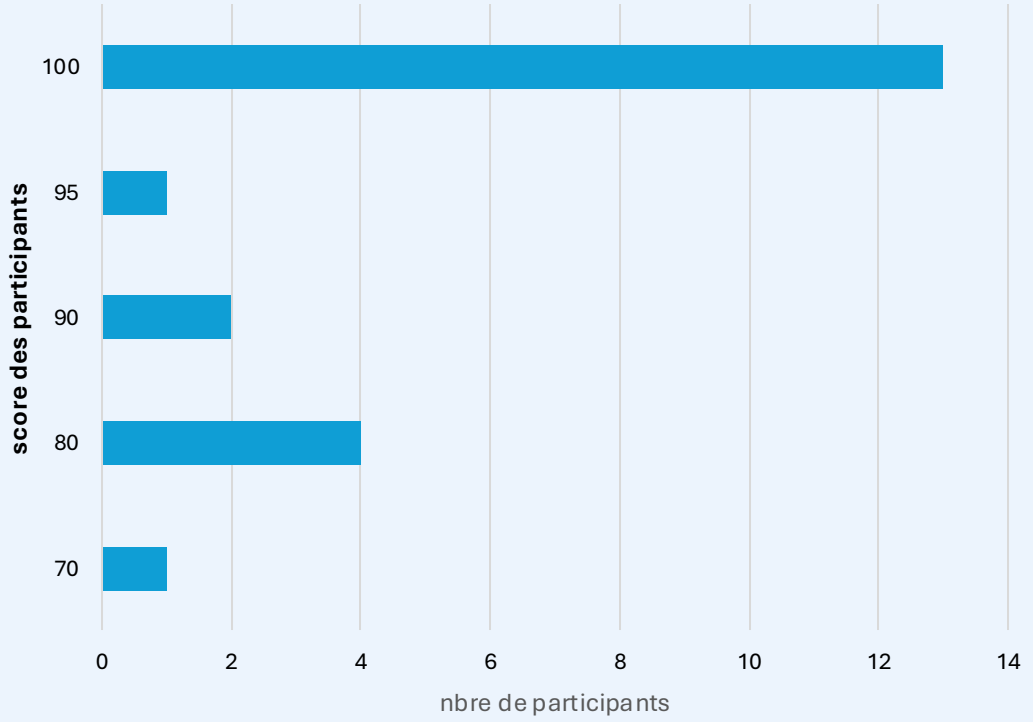
Score moyen: 78%

Interprétations - Programme Méthode ciblée - *KRAS*

	++	+	-	% non acceptable	% discutable
24-KRAS-1 COLON Pathogenicité	22	0	0	0%	0%
24-KRAS-1 COLON Impact Thérapeutique	17	2	3	14%	23%
24-KRAS-1 POUMON Pathogenicité	20	1	1	5%	9%
24-KRAS-1 POUMON Impact Thérapeutique	15	0	7	32%	32%
24-KRAS-2 COLON Pathogenicité	20	1	1	5%	9%
24-KRAS-2 COLON Impact Thérapeutique	19	1	2	9%	14%
24-KRAS-2 POUMON Pathogenicité	18	0	4	18%	18%
24-KRAS-2 POUMON Impact Thérapeutique	16	1	5	23%	27%
24-KRAS-3 COLON Pathogenicité	21	1	0	0%	5%
24-KRAS-3 COLON Impact Thérapeutique	22	0	0	0%	0%
24-KRAS-3 POUMON Pathogenicité	20	0	2	9%	9%
24-KRAS-3 POUMON Impact Thérapeutique	12	0	10	45%	45%
24-KRAS-4 COLON Pathogenicité	22	0	0	0%	0%
24-KRAS-4 COLON Impact Thérapeutique	21	0	1	5%	5%
24-KRAS-4 POUMON Pathogenicité	19	1	2	9%	14%
24-KRAS-4 POUMON Impact Thérapeutique	14	0	8	36%	36%
24-KRAS-5 COLON Pathogenicité	21	0	1	5%	5%
24-KRAS-5 COLON Impact Thérapeutique	22	0	0	0%	0%
24-KRAS-5 POUMON Pathogenicité	20	0	2	9%	9%
24-KRAS-5 POUMON Impact Thérapeutique	12	0	10	45%	45%

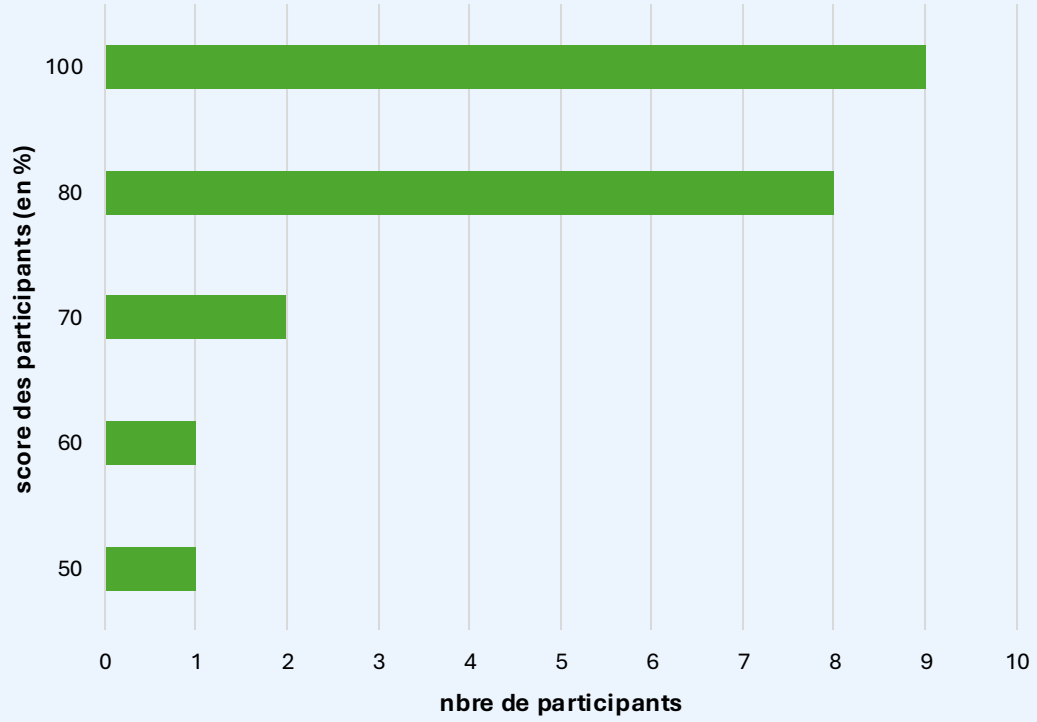
Interprétations - Programme Méthode ciblée - *NRAS*

Pathogénicité



Score moyen: **94%**

Impact thérapeutique



Score moyen: 85%

Interprétations - Programme Méthode ciblée - *NRAS*

	++	+	-	% non acceptable	% discutable
24-NRAS-1 COLON Pathogenicité	21	0	0	0%	0%
24-NRAS-1 COLON Impact Thérapeutique	20	0	1	5%	5%
24-NRAS-1 MELANOME Pathogenicité	20	0	1	5%	5%
24-NRAS-1 MELANOME Impact Thérapeutique	13	0	8	38%	38%
24-NRAS-2 COLON Pathogenicité	20	0	1	5%	5%
24-NRAS-2 COLON Impact Thérapeutique	19	0	2	10%	10%
24-NRAS-2 MELANOME Pathogenicité	20	0	1	5%	5%
24-NRAS-2 MELANOME Impact Thérapeutique	19	0	2	10%	10%
24-NRAS-3 COLON Pathogenicité	18	0	3	14%	14%
R24-NRAS-3 COLON Impact Thérapeutique	17	0	4	19%	19%
24-NRAS-3 MELANOME Pathogenicité	18	0	3	14%	14%
24-NRAS-3 MELANOME Impact Thérapeutique	18	0	3	14%	14%
24-NRAS-4 COLON Pathogenicité	20	1	0	0%	5%
24-NRAS-4 COLON Impact Thérapeutique	20	0	1	5%	5%
24-NRAS-4 MELANOME Pathogenicité	17	2	2	10%	19%
24-NRAS-4 MELANOME Impact Thérapeutique	13	0	8	38%	38%
24-NRAS-5 COLON Pathogenicité	21	0	0	0%	0%
24-NRAS-5 COLON Impact Thérapeutique	20	0	1	5%	5%
24-NRAS-5 MELANOME Pathogenicité	20	0	1	5%	5%
24-NRAS-5 MELANOME Impact Thérapeutique	20	0	1	5%	5%

24-NRAS-03
WT
24-NRAS-04
c.182A>G, p.(Gln61Arg)

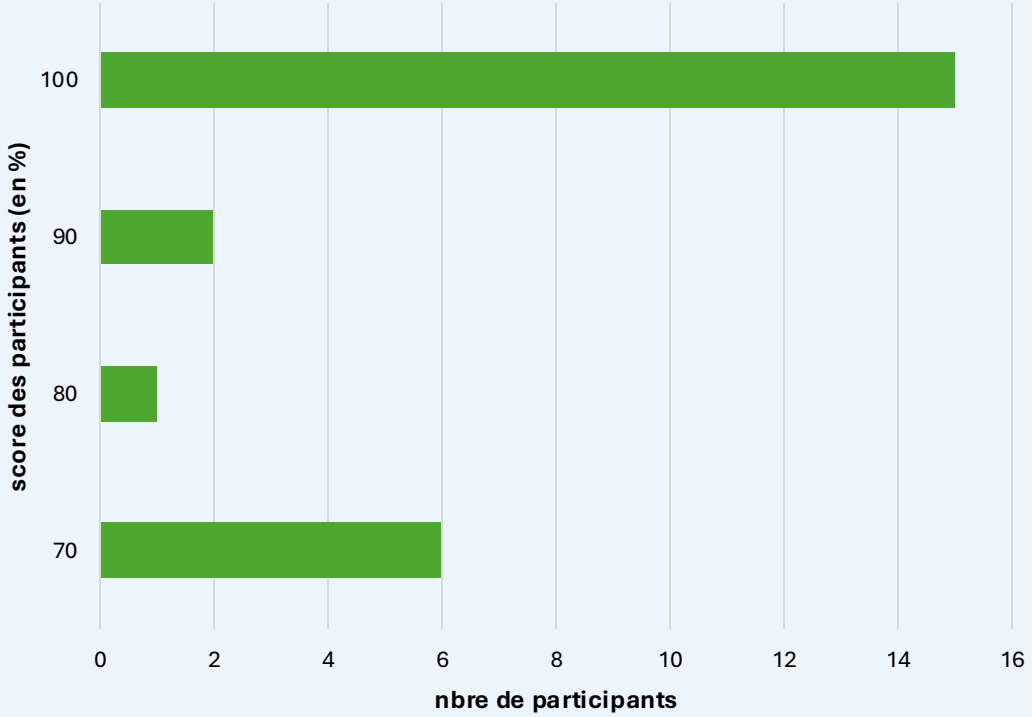
Interprétations - Programme Méthode ciblée - *BRAF*

Pathogénicité

Tous les participants ont obtenu 100 %

Score moyen: **100 %**

Impact thérapeutique



Score moyen: **91%**

Interprétations - Programme Méthode ciblée - *BRAF*

	++	+	-	% non acceptable	% discutable
24-BRAF-1 COLON Pathogenicité	24	0	0	0%	0%
24-BRAF-1 COLON Impact Thérapeutique	19	0	5	21%	21%
24-BRAF-1 MELANOME Pathogenicité	24	0	0	0%	0%
24-BRAF-1 MELANOME Impact Thérapeutique	22	0	2	8%	8%
24-BRAF-2 COLON Pathogenicité	24	0	0	0%	0%
24-BRAF-2 COLON Impact Thérapeutique	24	0	0	0%	0%
24-BRAF-2 MELANOME Pathogenicité	24	0	0	0%	0%
24-BRAF-3 COLON Pathogenicité	24	0	0	0%	0%
24-BRAF-3 COLON Impact Thérapeutique	24	0	0	0%	0%
24-BRAF-3 MELANOME Pathogenicité	24	0	0	0%	0%
24-BRAF-4 COLON Impact Thérapeutique	19	0	5	21%	21%
24-BRAF-4 MELANOME Pathogenicité	24	0	0	0%	0%
24-BRAF-4 MELANOME Impact Thérapeutique	22	0	2	8%	8%
24-BRAF-5 COLON Pathogenicité	24	0	0	0%	0%
24-BRAF-5 COLON Impact Thérapeutique	18	0	6	25%	25%
24-BRAF-5 MELANOME Pathogenicité	24	0	0	0%	0%
24-BRAF-5 MELANOME Impact Thérapeutique	22	0	2	8%	8%

24-BRAF-01
c.1799T>A, p.(Val600Glu)
24-BRAF-04
c.1799T>A; p.(Val600Glu)
24-BRAF-05
c.1799T>A; p.(Val600Glu)

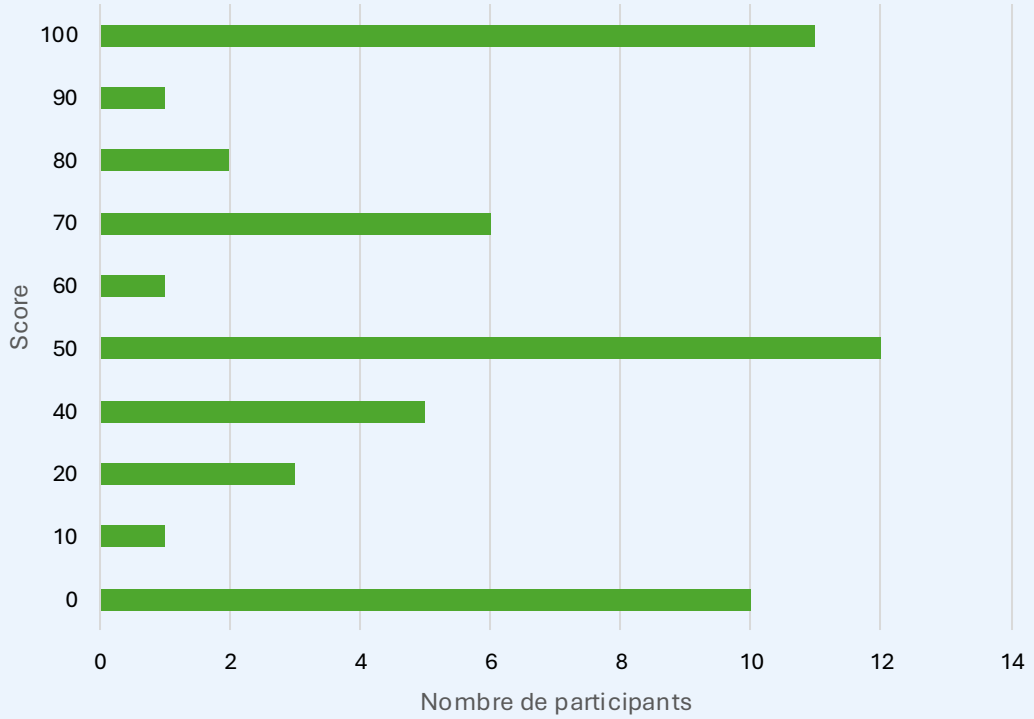
Interprétations - Programme Méthode ciblée – *MLH1* et MSI

Pathogénicité

Tous les participants ont obtenu 100 %

Score moyen: **100 %**

Impact thérapeutique



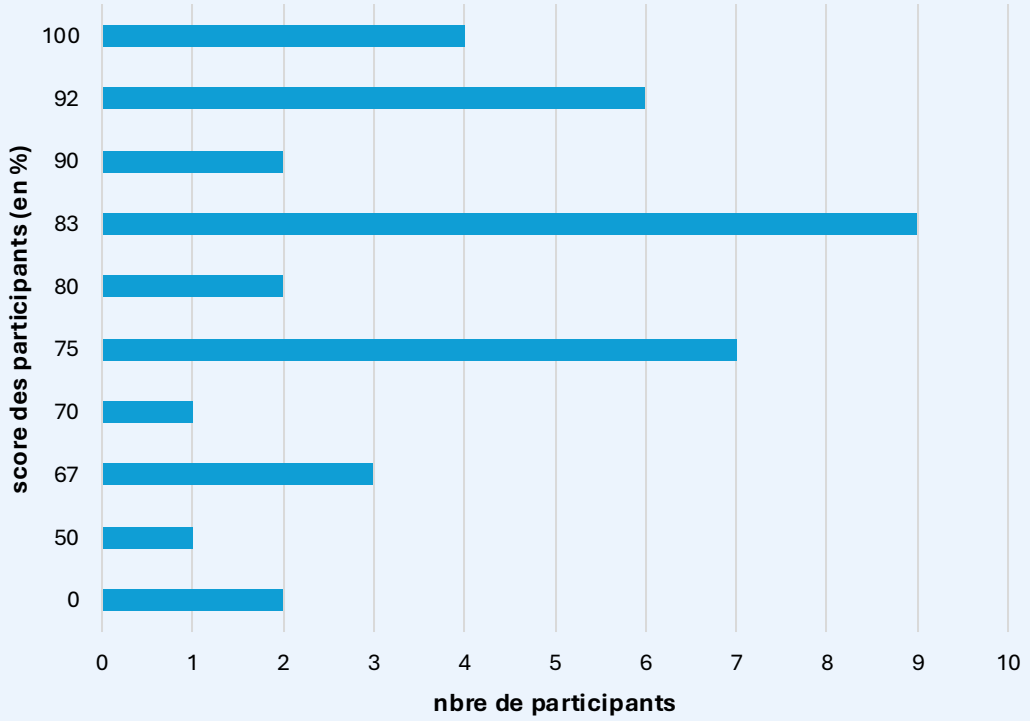
Score moyen: 64 %

Interprétations - Programme Méthode ciblée – *MLH1* et MSI

	++	+	-	non acceptab	% discutable
24-MLH1-MSI-1					
Score Pathogénicité	42	0	0	0%	0%
Score Impact Thérapeutique	20	16	0	0%	44%
24-MLH1-MSI-2					
Score Pathogénicité	43	0	0	0%	0%
Score Impact Thérapeutique	14	22	0	0%	61%
24-MLH1-MSI-3					
Score Pathogénicité	43	0	0	0%	0%
Score Impact Thérapeutique	14	22	0	0%	61%
24-MLH1-MSI-4					
Score Pathogénicité	43	0	0	0%	0%
Score Impact Thérapeutique	14	22	0	0%	61%
24-MLH1-MSI-5					
Score Pathogénicité	42	0	0	0%	0%
Score Impact Thérapeutique	22	20	0	0%	48%

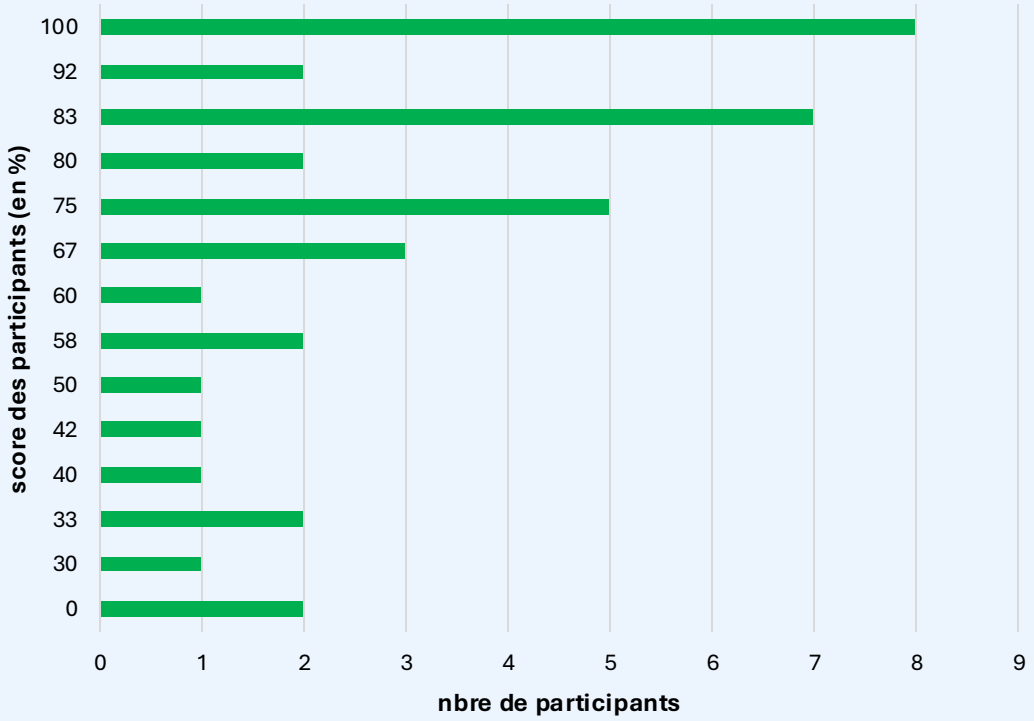
Interprétations - Programme Ovaire

Pathogénicité



Score moyen: 82%

Impact thérapeutique



Score moyen: 75%

Interprétations - Programme Ovaire

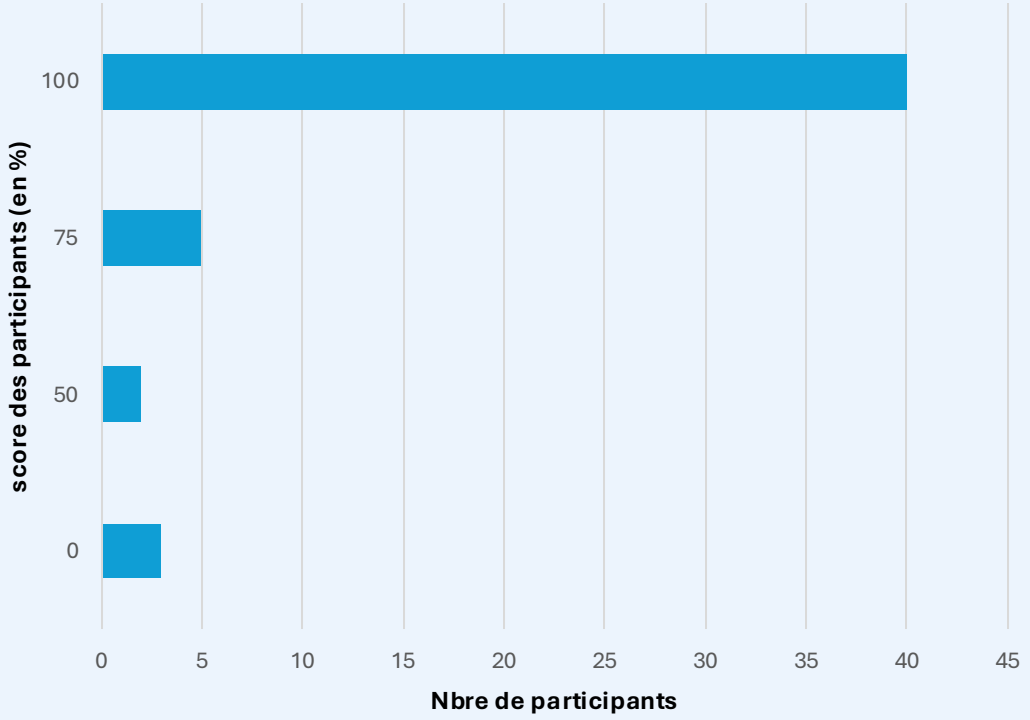
Participants : 31

		++	+	-	% non acceptable	% discutable
24-ovaire-1	**Score Pathogénicité**	31	0	0	0%	0%
	Score Impact Thérapeutique	31	0	0	0%	0%
24-ovaire-2	**Score Pathogénicité**	13	16	1	3%	57%
	Score Impact Thérapeutique	17	6	7	23%	43%
24-ovaire-3	**Score Pathogénicité**	10	15	1	4%	62%
	Score Impact Thérapeutique	17	3	6	23%	35%
24-ovaire-4	**Score Pathogénicité**	20	11	0	0%	35%
	Score Impact Thérapeutique	11	12	8	26%	65%
24-ovaire-5	**Score Pathogénicité**	30	1	0	0%	3%
	Score Impact Thérapeutique	23	7	1	3%	26%
24-ovaire-6	**Score Pathogénicité**	14	16	0	0%	53%
	Score Impact Thérapeutique	12	13	4	14%	59%

24-BRCA-02
BRCA1: WT
BRCA2: WT
TP53: c.659A>G p.(Tyr220Cys)
Autres génotypes: Amplification CCNE1
Score GIS: négatif
24-BRCA-03
BRCA1: WT
BRCA2: WT
TP53: c.1024C>T ; p.(Arg342*)
Autres
Score GIS: positif
24-BRCA-04
BRCA1: WT
BRCA2: deletion exon 16* / WT
TP53: c.833del p.(Pro278Leufs*67)
Autres génotypes: WT
Score GIS: positif

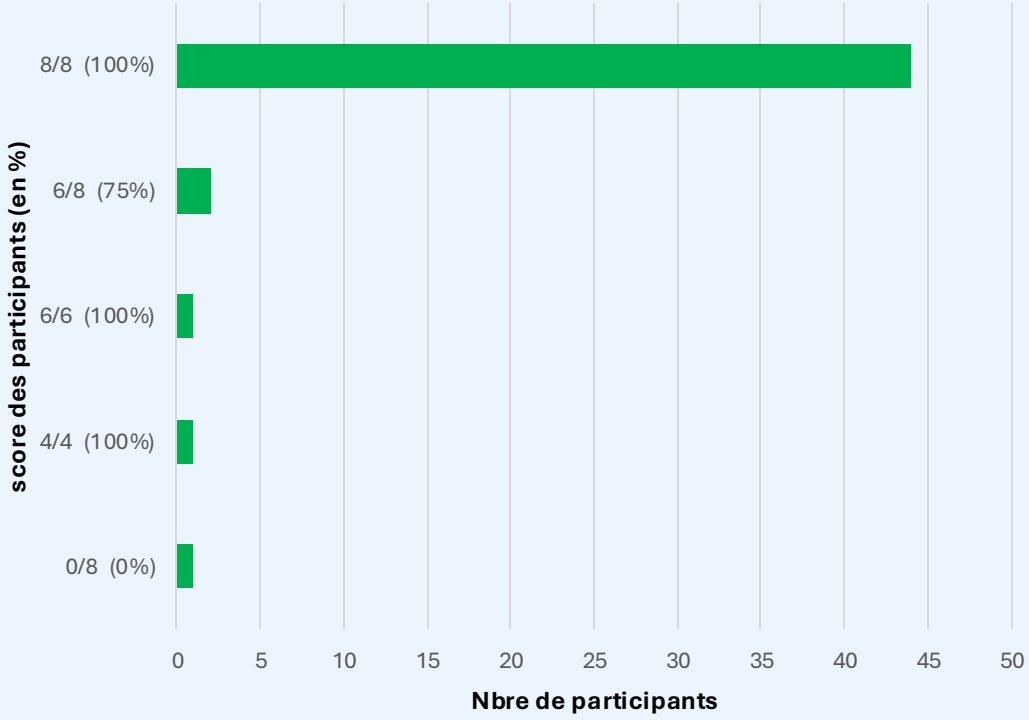
Interprétations – Programme Fusion

Pathogénicité



Score moyen: **90%**

Impact thérapeutique



Score moyen: **95%**

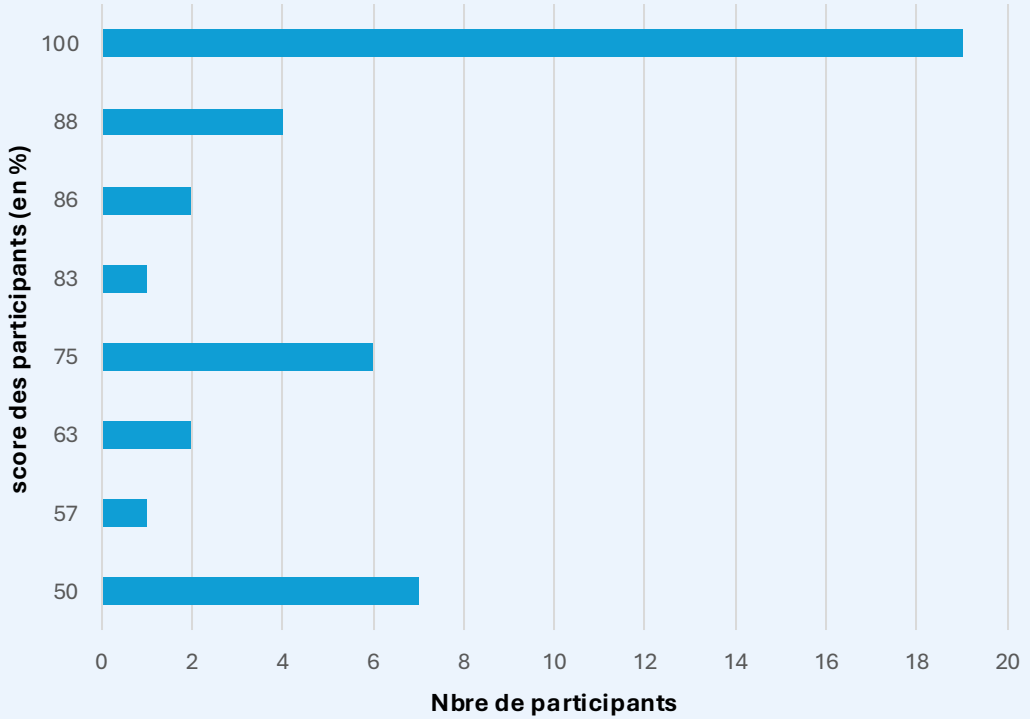
Interprétations - Programme Fusion

	++	+	-	% non acceptable	% discutable
24-Fusion-01 - Interprétation du résultat: Pathogénicité	46	0	3	6%	6%
24-Fusion-01 - Interprétation du résultat: Impact Thérapeutique	38	9	2	4%	22%
24-Fusion-02 - Interprétation du résultat: Pathogénicité	42	0	5	11%	11%
24-Fusion-02 - Interprétation du résultat: Impact Thérapeutique	40	6	1	2%	15%
24-Fusion-03 - Interprétation du résultat: Pathogénicité	46	0	2	4%	4%
24-Fusion-03 - Interprétation du résultat: Impact Thérapeutique	40	7	1	2%	17%
24-Fusion-04 - Interprétation du résultat: Pathogénicité	44	0	5	10%	10%
24-Fusion-04 - Interprétation du résultat: Impact Thérapeutique	40	7	2	4%	18%

24-Fusion-02
EML4::ALK
24-Fusion-04
ETV6::NTRK3

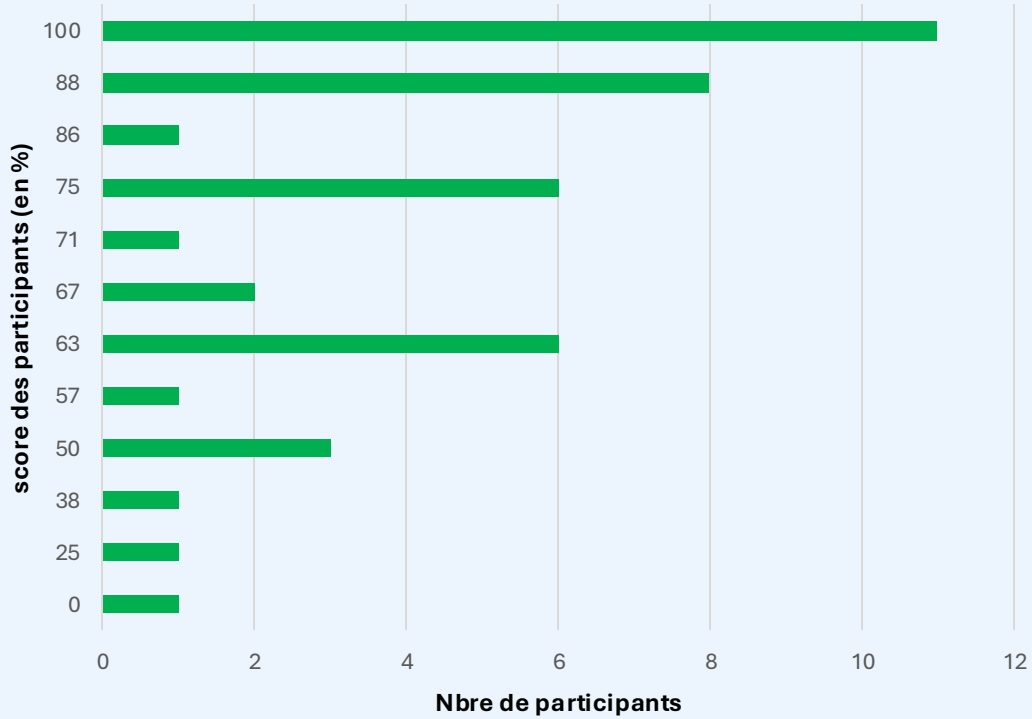
Interprétations – Programme ADN circulant

Pathogénicité



Score moyen: 83%

Impact thérapeutique



Score moyen: 76%

Interprétations - Programme ADN circulant

	++	+	-	% non acceptable	% discutable
24-cfDNA-01 - Tumeur poumon - Interprétation des résultats*: Pathogénicité	35	0	3	8%	8%
24-cfDNA-01 - Tumeur poumon - Interprétation des résultats*: Impact Thérapeutique	35	0	3	8%	8%
24-cfDNA-02 - Tumeur poumon - Interprétation des résultats*: Pathogénicité	35	0	4	10%	10%
24-cfDNA-02 - Tumeur poumon - Interprétation des résultats*: Impact Thérapeutique	35	0	4	10%	10%
24-cfDNA-03 - Tumeur poumon - Interprétation des résultats*: Pathogénicité	35	0	2	5%	5%
24-cfDNA-03 - Tumeur poumon - Interprétation des résultats*: Impact Thérapeutique	34	0	3	8%	8%
24-cfDNA-04 - Tumeur poumon - Interprétation des résultats*: Pathogénicité	37	2	2	5%	10%
24-cfDNA-04 - Tumeur poumon - Interprétation des résultats*: Impact Thérapeutique	28	0	13	32%	32%
24-cfDNA-05 - Tumeur côlon - Interprétation des résultats*: Pathogénicité	16	0	10	38%	38%
24-cfDNA-05 - Tumeur côlon - Interprétation des résultats*: Impact Thérapeutique	17	0	9	35%	35%
24-cfDNA-06 - Tumeur côlon - Interprétation des résultats*: Pathogénicité	20	0	6	23%	23%
24-cfDNA-06 - Tumeur côlon - Interprétation des résultats*: Impact Thérapeutique	20	0	6	23%	23%
24-cfDNA-07 - Tumeur côlon - Interprétation des résultats*: Pathogénicité	19	0	7	27%	27%
24-cfDNA-07 - Tumeur côlon - Interprétation des résultats*: Impact Thérapeutique	15	0	11	42%	42%
24-cfDNA-08 - Tumeur côlon - Interprétation des résultats*: Pathogénicité	16	0	8	33%	33%
24-cfDNA-08 - Tumeur côlon - Interprétation des résultats*: Impact Thérapeutique	14	0	10	42%	42%

ADN circulant / Poumon

24-cfDNA-04
EGFR
c.2156G>C; p.(Gly719Ala) et c.2303G>T; p.(Ser768Ile)

ADN circulant / côlon

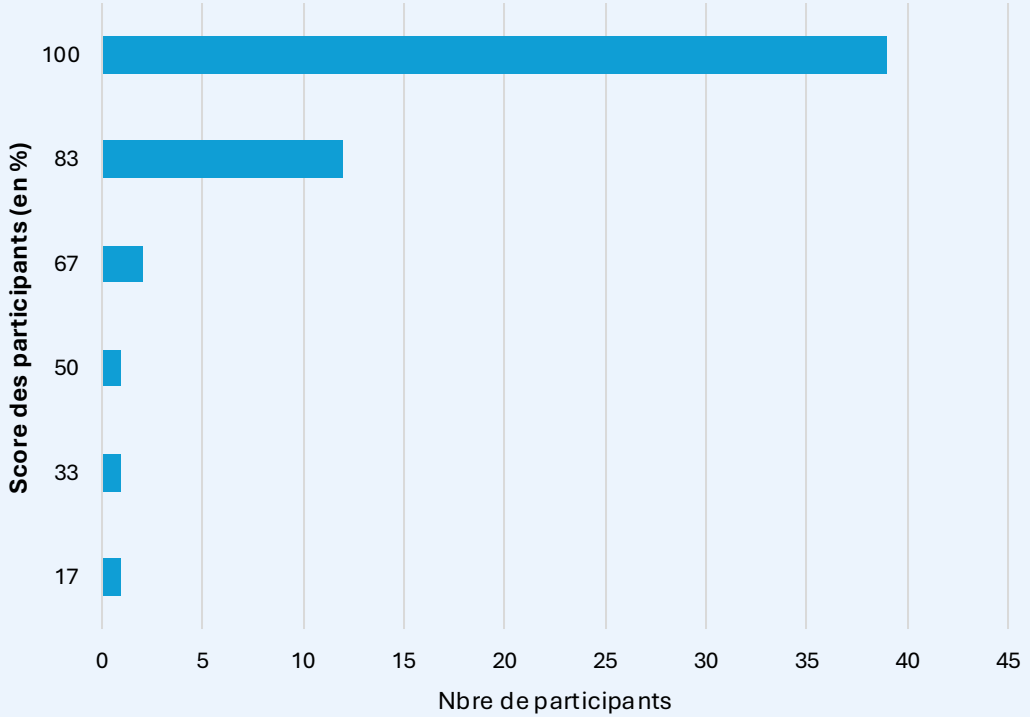
Campagne interprétation laboratoire
Variants additionnels

Interprétations – Multiparamétrique - Variants additionnels

	++	+	-	% non acceptable	% discutable
MET: c.3029C>T, p.(Thr1010Ile) Score Pathogénicité	34	13	8	15%	38%
MET:c.3029C>T, p.(Thr1010Ile) Score Impact thérapeutique	52	0	3	5%	5%
BRAF: c.1397G>T, p.(Gly466Val) Score Pathogénicité	48	6	1	2%	13%
BRAF: c.1397G>T, p.(Gly466Val) Score Impact thérapeutique	18	33	4	7%	67%
TP53: c.645T>G, p.(Ser215Arg) Score Pathogénicité	19	33	4	7%	66%
TP53: c.645T>G, p.(Ser215Arg) Score Impact thérapeutique	53	0	3	5%	5%
MSH2:c.2773G>T, p.(Glu925Ter) Score Pathogénicité	44	1	11	20%	21%
MSH2:c.2773G>T, p.(Glu925Ter) Score Impact thérapeutique	42	0	14	25%	25%
NRAS:c.173C>T, p.(Thr58Ile) Score Pathogénicité	32	22	2	4%	43%
NRAS:c.173C>T, p.(Thr58Ile) Score Impact thérapeutique	41	0	15	27%	27%
NF1:c.3827G>C, p.(Arg1276Pro) Score Pathogénicité	47	7	2	4%	16%
NF1:c.3827G>C, p.(Arg1276Pro) Score Impact thérapeutique	36	0	20	36%	36%

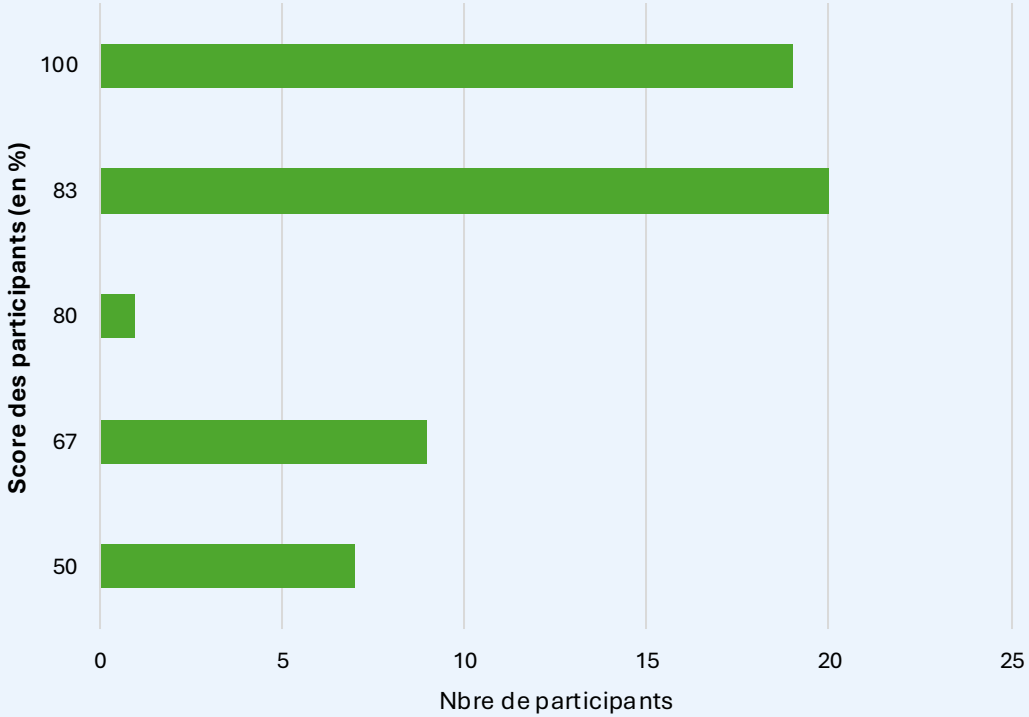
Interprétations – Multiparamétrique - Variants additionnels

Pathogénicité



Score moyen: **92%**

Impact thérapeutique



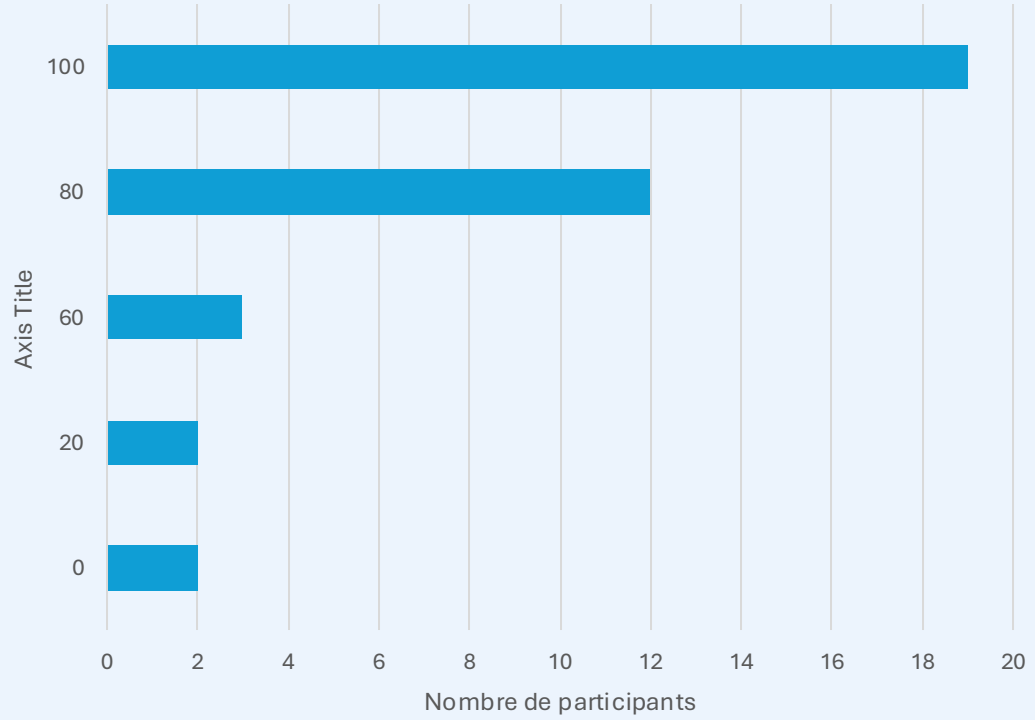
Score moyen: 82%

Interprétations – Programme Ovaire - Variants additionnels

	++	+	-	% non acceptable	% discutable
BRCA1: c.4485-1G>T, p.(?) Score Pathogénicité	33	1	2	6%	8%
BRCA1: c.4485-1G>T, p.(?) Score Impact thérapeutique	34	0	2	6%	6%
BRCA1: c.440T>A, p.(Leu147*) Score Pathogénicité	23	11	2	6%	36%
BRCA1: c.440T>A, p.(Leu147*) Score Impact thérapeutique	27	0	9	25%	25%
BRCA1: c.5564del, p.(Ile1855AsnfsTer67) Score Pathogénicité	8	9	19	53%	78%
BRCA1: c.5564del, p.(Ile1855AsnfsTer67) Score Impact thérapeutique	12	0	24	67%	67%
BRCA2: c.7975A>G, p.(Arg2659Gly) Score Pathogénicité	32	1	3	8%	11%
BRCA2: c.7975A>G, p.(Arg2659Gly) Score Impact thérapeutique	31	0	5	14%	14%
BRCA2: c.10137T>A, p.(Tyr3379Ter) Score Pathogénicité	13	8	15	42%	64%
BRCA2: c.10137T>A, p.(Tyr3379Ter) Score Impact thérapeutique	32	0	4	11%	11%
BRCA2: c.9004G>A, p.(Glu3002Lys) Score Pathogénicité	22	10	4	11%	39%
BRCA2: c.9004G>A, p.(Glu3002Lys) Score Impact thérapeutique	28	0	8	22%	22%

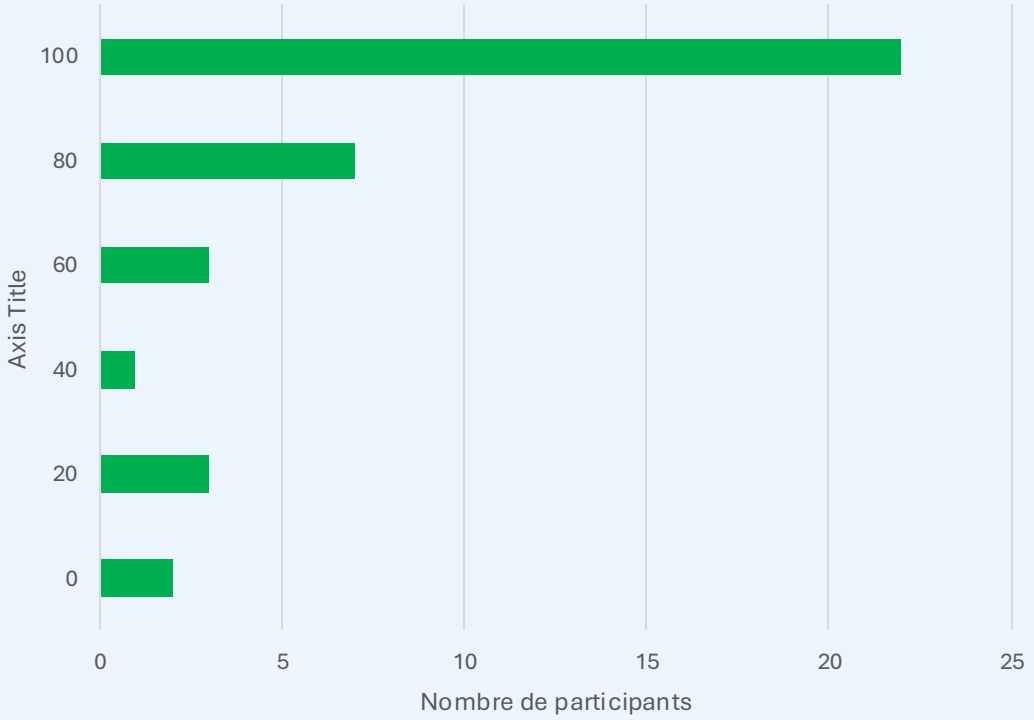
Interprétations – Programme Ovaire - Variants additionnels

Pathogénicité



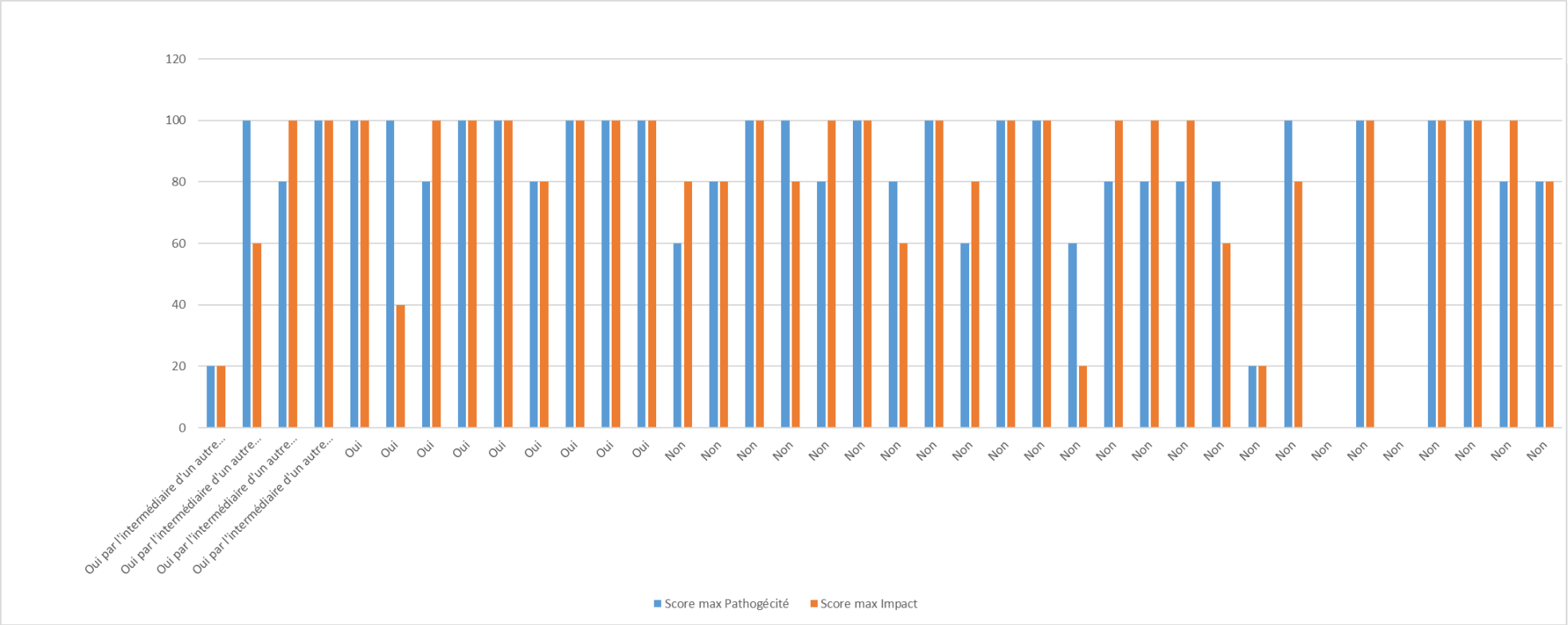
Score moyen: 89%

Impact thérapeutique



Score moyen: 88%

Interprétations – Programme Ovaire - Variants additionnels Accès à FROG



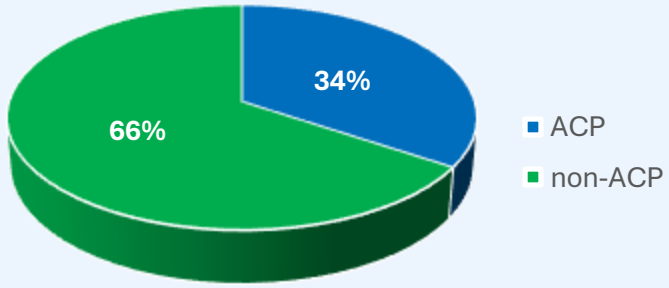
	Score max Pathogécité	Score max Impact
Non	83	84
Oui	96	91
Oui par l'intermédiaire d'un autre laboratoire	75	70
Global	81	80

Campagne interprétation individuelle

Evaluation individuelle - Interprétation de variants somatiques

Description du nouveau programme:

- Questionnaire d'évaluation préalable à la formation
- 2 sessions de formations (juillet & septembre)
- EEQ sur 10 cas cliniques, en ligne
- Webinaire de restitution après analyse des résultats



Répartition de la participation

Participation:

- 140 inscrits / 79 soumissions
- 51 structures
- 1 à 8 participants / structure
- en moyenne: **1,9 participants par laboratoire**
- **9 structures avec plus de 3 participants**

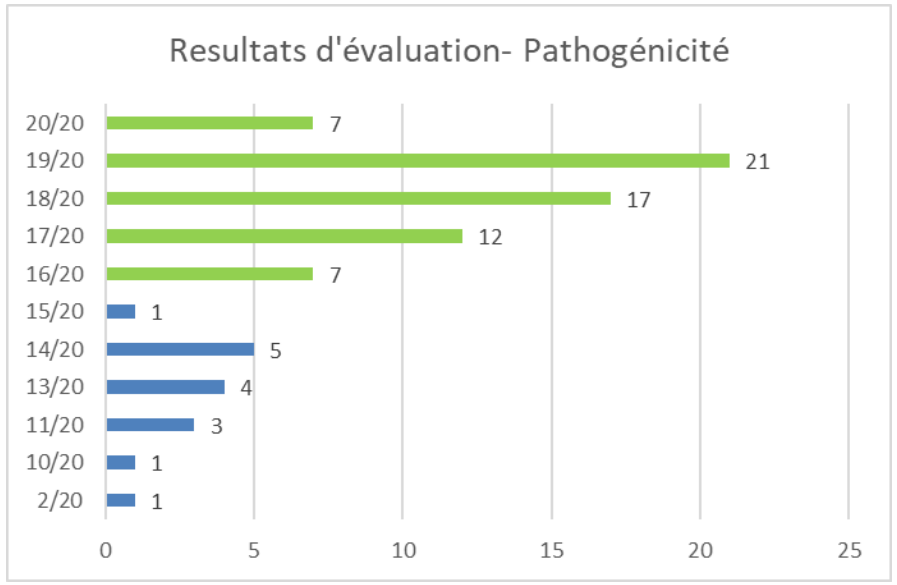
GT0030	5
GT0032	4
GT0052	4
GT0042	4
GT0009	3
GT0050	3
GT0056	3
GT0068	3
GT0008	3

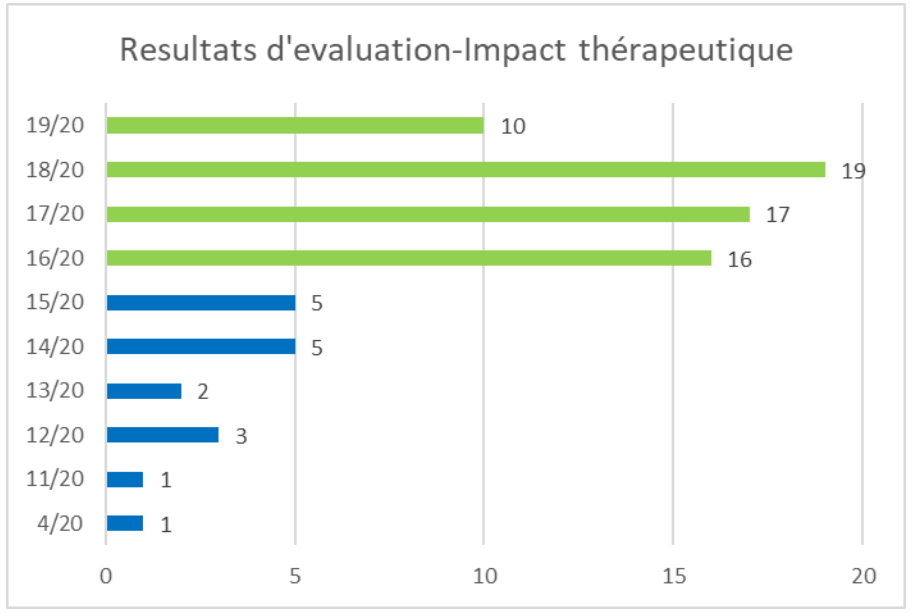
Premiers résultats
EGFR – BRAF - KIT

Variants	Résultat attendu	++	+	-	% non acceptable	Discussion (- ou +/-)
24-Interpretation Variants-01	Variant pathogène	51	18	10	13%	**35%**
EGFR : c.2126A>C p.(Glu709Ala)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce)	24	39	16	20%	**70%**
24-Interpretation Variants-02	Variant pathogène	51	27	1	1%	**35%**
BRAF : c.1801A>G, p.(Lys601Glu).	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire	60	5	14	18%	**24%**
24-Interpretation Variants-03	Variant pathogène	71	7	1	1%	**10%**
PIK3CA : c.1035T>A p.(Asn345Lys)	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire	41	33	5	6%	**48%**
24-Interpretation Variants-04	Variant pathogène	78	0	1	1%	1%
KRAS : c.35G>A p.(Gly12Asp)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce)	69	6	4	5%	**13%**
24-Interpretation Variants-05	Variant pathogène	72	6	1	1%	9%
PDGFRA : c.2525A>T p.(Asp842Val)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce)	72	5	2	3%	9%
24-Interpretation Variants-06	Variant bénin	61	15	3	4%	**23%**
BRCA2 : c.9976A>T p.(Lys3326Ter))	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances	78	0	1	1%	1%
24-Interpretation Variants-07	Variant pathogène	60	12	7	9%	**24%**
ALK : c.3604G>A (p.Gly1202Arg)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce)	68	9	2	3%	**14%**
24-Interpretation Variants-08	Variant pathogène	52	20	7	9%	**34%**
EGFR : c.2318A>T p.(His773Leu)	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire	46	23	10	13%	**42%**
24-Interpretation Variants-09	Variant probablement pathogène, probablement oncogénique	43	22	14	18%	**46%**
KIT : c.2468A>G, p.(Tyr823Cys)	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire	34	37	8	10%	**57%**
24-Interpretation Variants-10	Variant de signification incertaine	69	0	10	13%	13%
PIK3CA : c.3174C>G, p.(Ile1058Met)	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances	79	0	0	0%	0%

Résultats globaux

79 participants



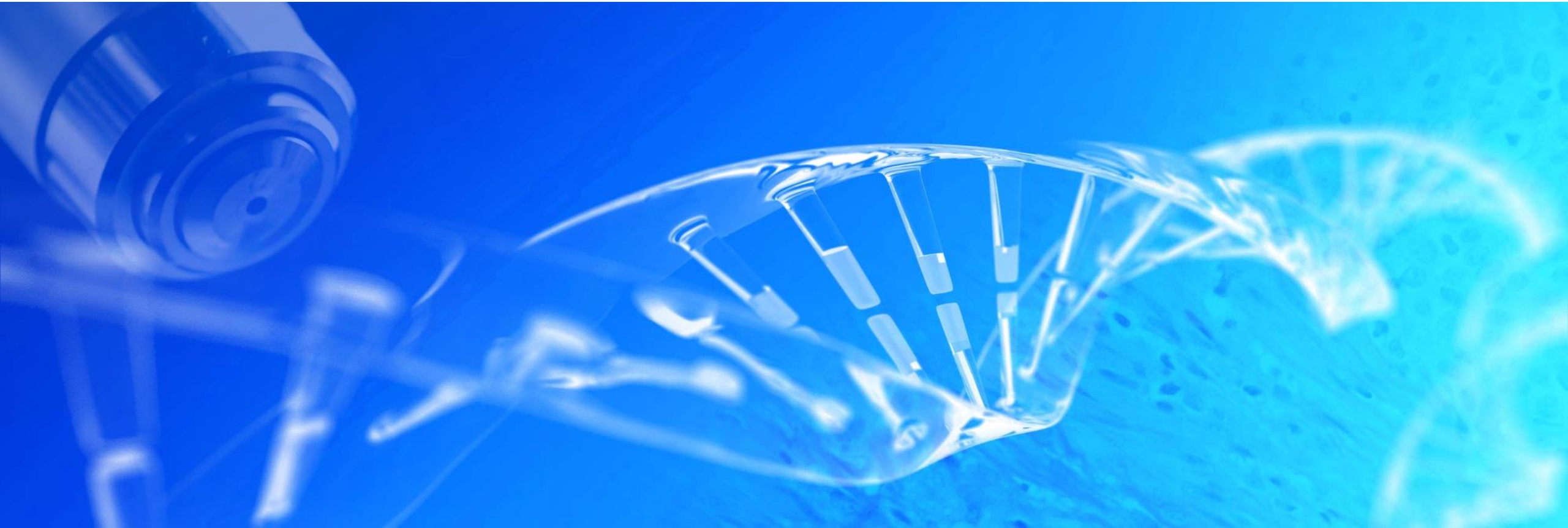


Conclusion

Réunion de restitution dédiée aux résultats d'interprétations prévue le 20 mai 2025

gen&tiss

Contacts

Association Française d'Assurance Qualité en Anatomie Pathologique (AFAQAP)
Jean-Pierre Bellocq
+33 (0)3 88 12 81 41

Groupe Francophone de Cytogénomique Oncologique (GFCO)
Etienne Rouleau
+33 (0)1 42 11 44 08