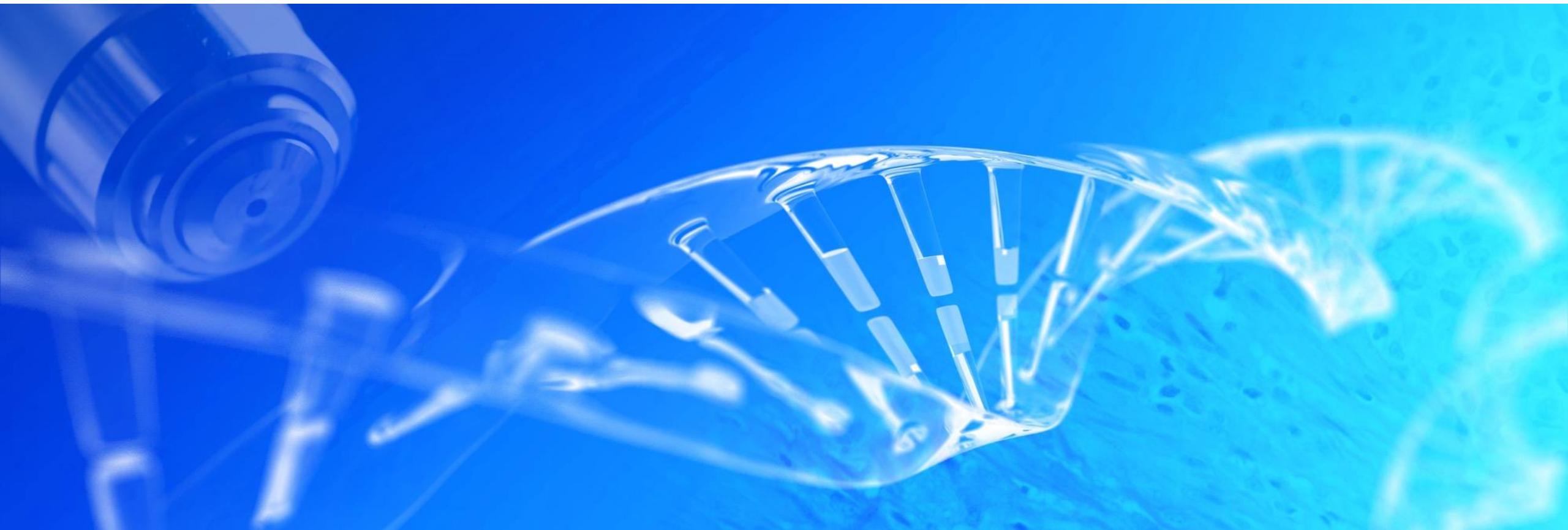




Programmes nationaux d'évaluation externe de la qualité

Réunion de restitution de la campagne 2025 – 12 mai 2026



Programme

Modérateur: Prof. Alexandre Harlé

13h00: Accueil des participants

13h05-14h50: Bilan des résultats Dr. Etienne Rouleau

- Génotypes
- Comptes-rendus
- Interprétations
- Analyse bio-informatique des données NGS

14h50-15h00 : Résultats de l'enquête de satisfaction et Conclusion

ORGANISATION



Responsabilités

Activité	Partie responsable	Coordonnées
Coordination du programme	KU Leuven	Prof. Dr. Els Dequeker , Biomedical Quality Assurance Research Unit Kapucijnenvoer 7 block H 3000 Leuven – Belgique gentiss.eqa@kuleuven.be
Support administratif, technique & 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	Hopital Universitaire de Bruxelles	Dr Claude Van Campenhout, PhD Pathologie Moléculaire -Service d'Anatomie Pathologique HUB Institut Jules Bordet Rue Meylemeersch 90 1070 Bruxelles - Belgique

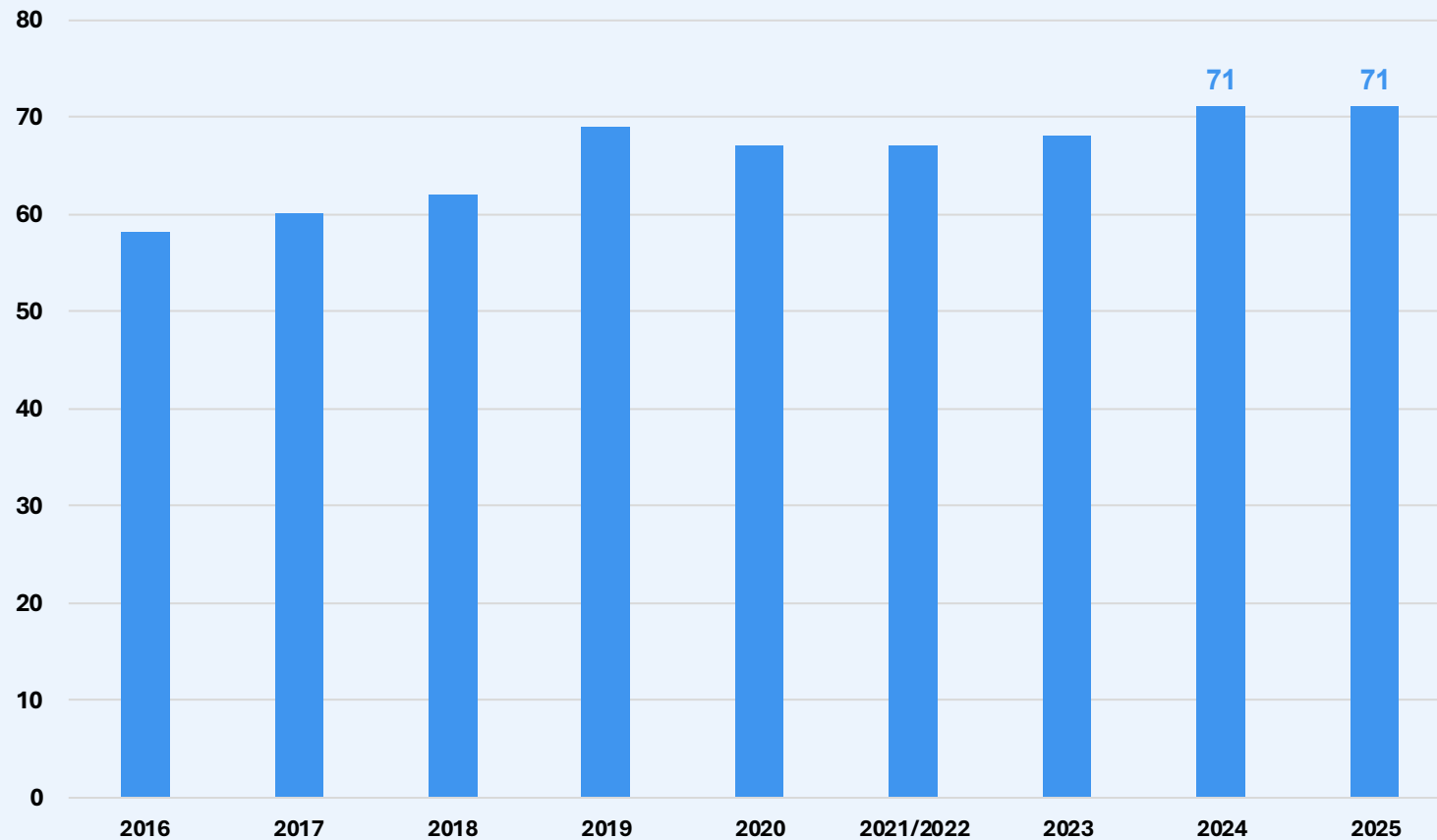
Planning 2025

Programme	Envoi des échantillons	Fin du programme	Publication des génotypes
Analyse Multiparamétrique	29 juillet 2025	30 septembre 2025	17 décembre 2025
Méthodes Ciblées			
Ovaire	21 octobre 2025	20 décembre 2025	18 février 2026
Fusion			
ADN tumoral circulant	20 janvier 2026	09 mars 2026	31 mars 2026

PARTICIPATION 2025



Evolution de la participation

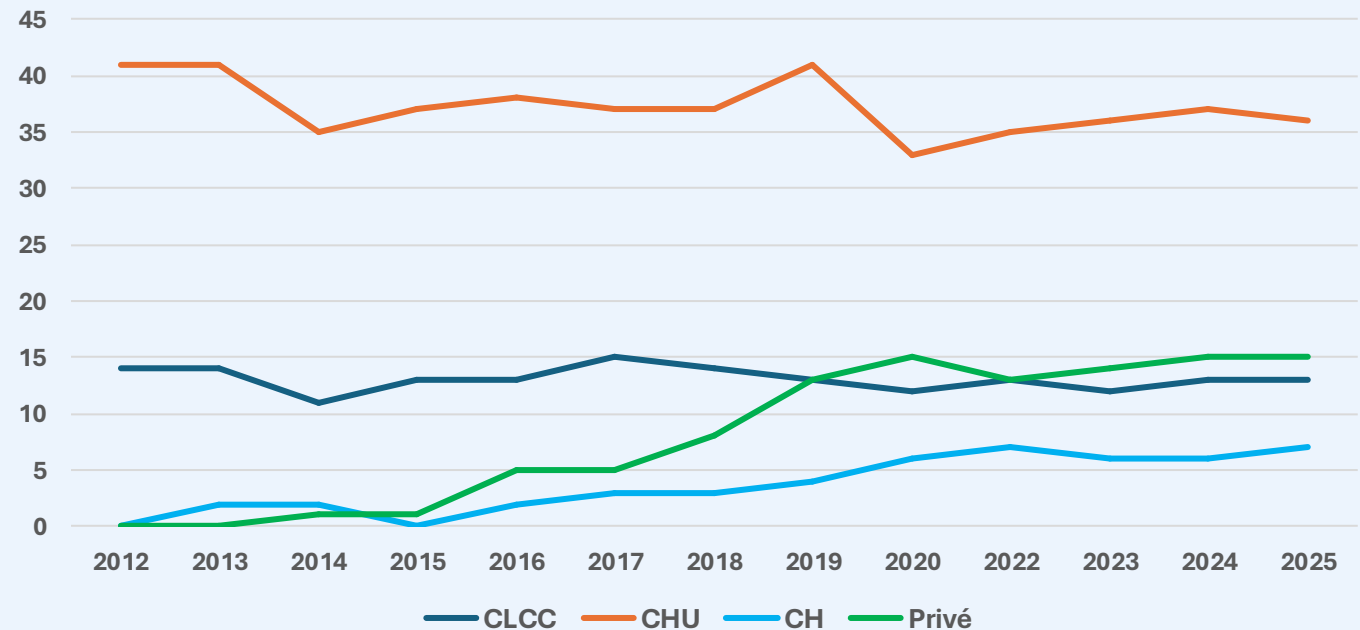


Participation stable

Evolution de la participation

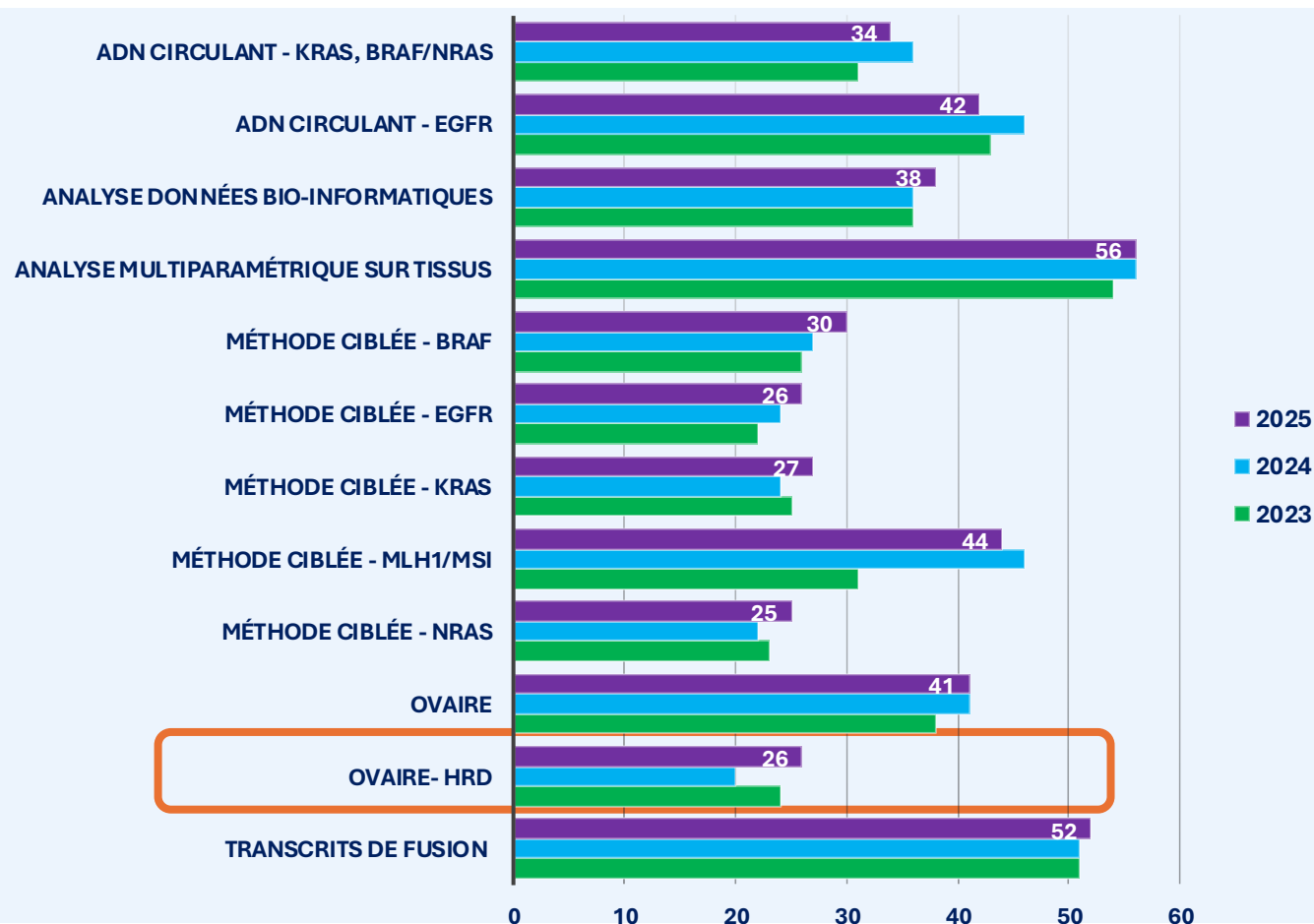
Inscriptions 2025 par type structure:

CHU	Privé	CLCC	CH
36	15	13	7



Inscriptions stables, par rapport à 2024, toutes structures confondues

Évolution des inscriptions par programme

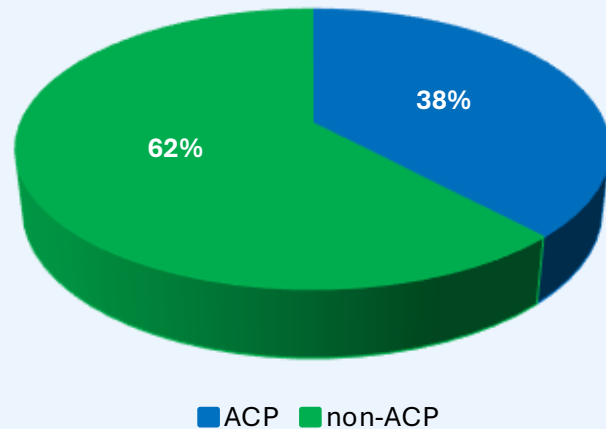


En 2025, légère augmentation (+ 11%) des inscriptions pour les programmes ciblés EGFR, KRAS, NRAS et BRAF [ACP :]

Augmentation de 30% pour le module HRD - croissance la plus élevée [ACP :]

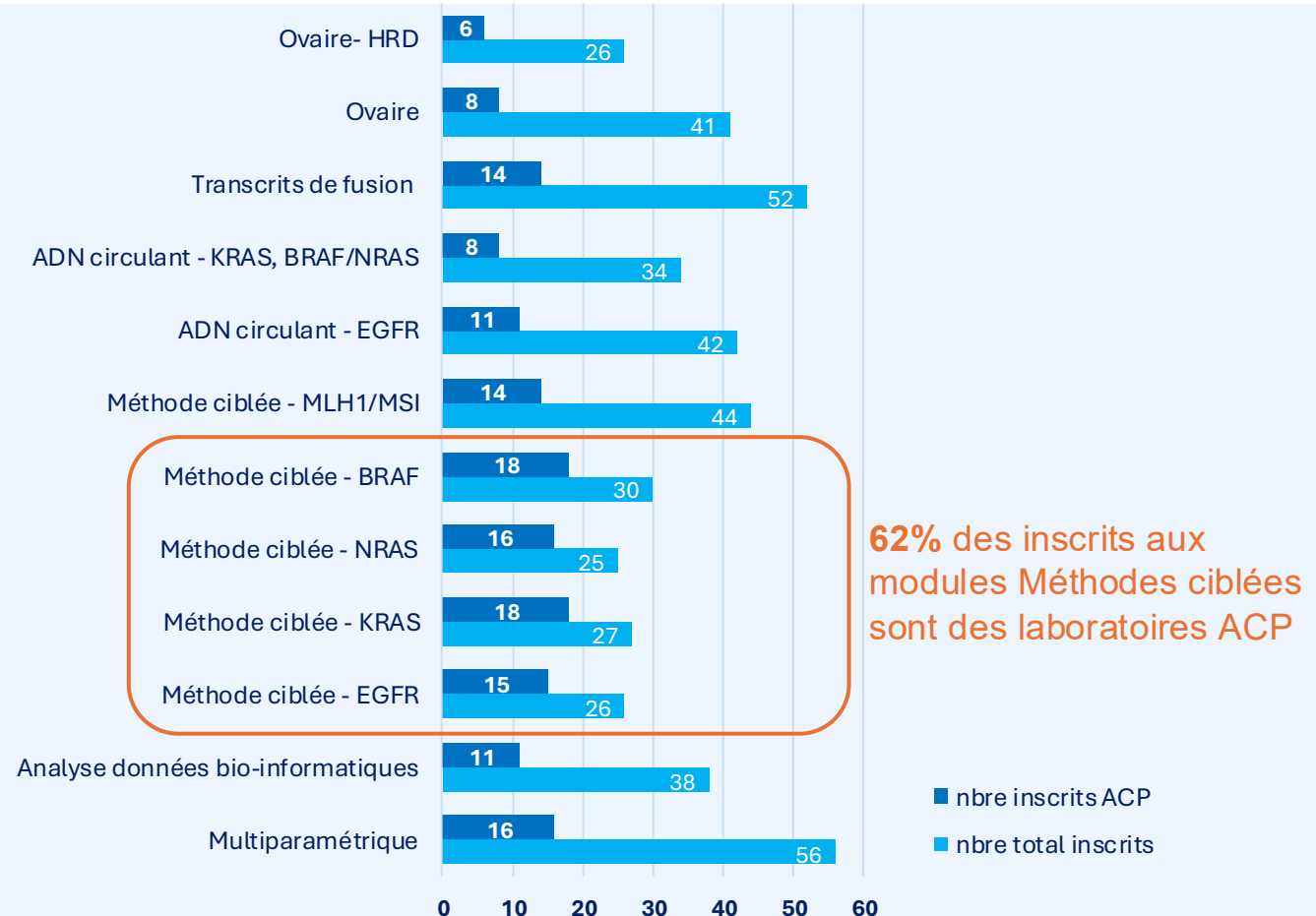
Effet du passage à nomenclature pour ces actes

Répartition des inscriptions par type de structure



Nombre total laboratoires inscrits: **71**

Nombre laboratoires ACP inscrits (AFAQAP): **27**
[18 ACP complet – 6 Associé à GEN – 3 NA]



RESULTATS DE GENOTYPE



Bilan général

Répartition des 102 erreurs sur 5814 analyses

Type d'erreur	Nombre	Part des échecs
Faux négatifs	44	43%
Non contributifs	34	33%
Faux positifs	24	24%

Résultats globaux – Génotypes tous modules

Module	Échecs	Analyses	Taux d'erreur	FP	FN	NC
Analyse multiparamétrique	18	3494	0,51%	7	5	6
Méthodes ciblées	21	923	2,30%	7	6	8
Ovaire	7	685	1,00%	3	4	0
HRD/GIS	13	139	9,40%	0	7	6
Fusion	17	207	8,20%	0	12	5
ADN circulant-EGFR	14	166	8,40%	3	6	5
ADN circulant-KRAS	7	66	10,60%	4	1	2
ADN circulant-BRAF	4	68	5,90%	0	3	1
ADN circulant-NRAS	1	66	1,50%	0	0	1
Total consolidé	102	5814	1,75%	24	44	34

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.
- **Considérés comme EDUCATIF :** échantillons qui ne sont pas comptabilisés dans le score total de génotypage
 - 25-Multi-10
 - 25-BRCA-02
 - 25-MSI-01 (Méthode ciblée)

Critères de notation

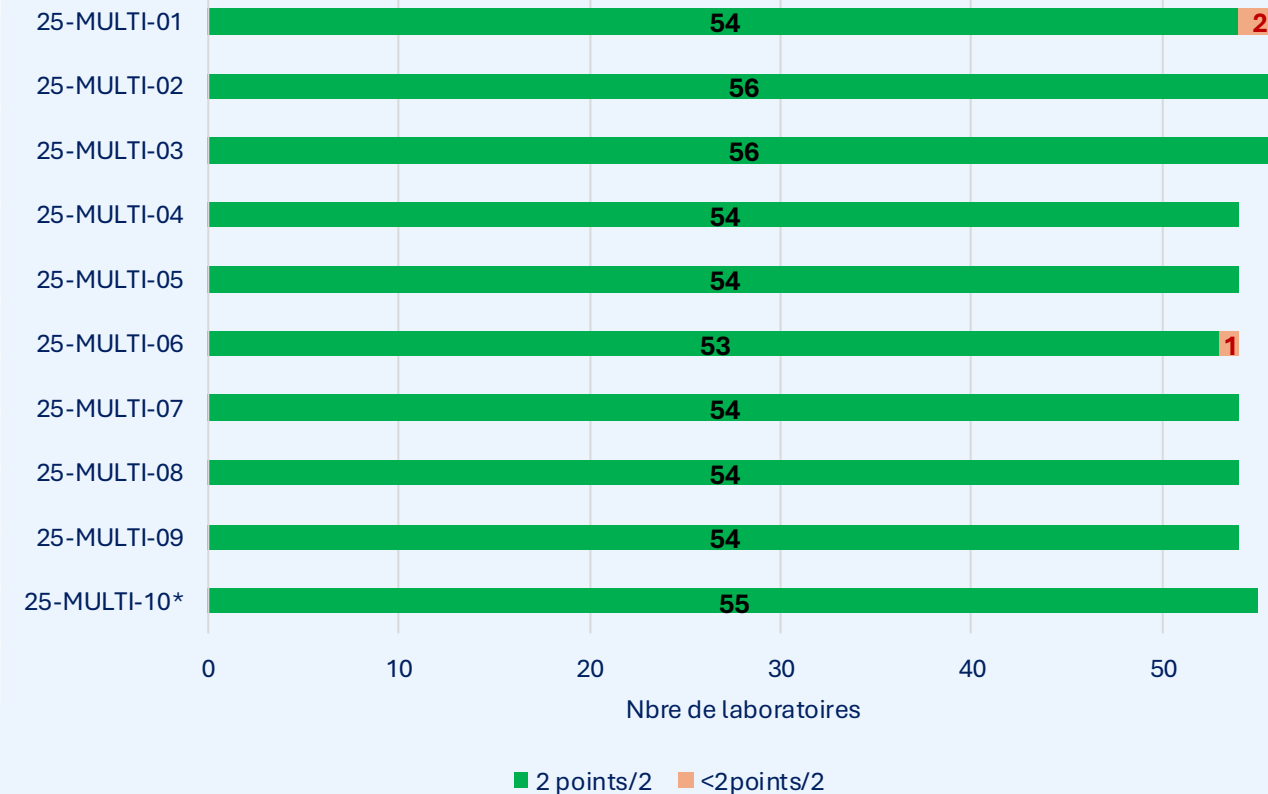
Score		Points
a	Génotype correct	2
a*	Génotype correct, mais un VUS non détecté / rapporté	2
b	Génotype incorrect	0
c	Mutation non identifiée car non recherchée pour EGFR (exons 18, 19,20, 21), pour BRAF (exons 11,15), pour KRAS et NRAS (exons 2,3,4)	0
d	Un des deux mutations n'est pas identifiée	0
e	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 fausse 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
k	Absence de précision sur la mutation	1
l	La méthode ou la sensibilité ne permet pas la détection de la/des mutations	2

Résultats globaux – Génotypes Programme Multiparamétrique

TEST	Nombre de laboratoires ayant réussi (Echantillons 01-09)	% Succès	Score moyen	Score min	Score max	Nombre de laboratoires ayant réussi Echantillon Educatif	% Succès Echantillon Educatif
<i>EGFR</i>	56 (n=56)	100%	99.7 %	92%	100%	55 (n=55)	100%
<i>KRAS</i>	56 (n=56)	100%	99.0%	89%	100%	55 (n=55)	100%
<i>NRAS</i>	56 (n=56)	100%	99.8%	92%	100%	55 (n=55)	100%
<i>BRAF</i>	55 (n=56)	98%	99.2%	78%	100%	55 (n=55)	100%
<i>KIT</i>	56 (n=56)	100%	100%	100%	100%	55 (n=55)	100%
<i>PIK3CA</i>	56 (n=56)	100%	100%	100%	100%	54 (n=55)	69%
Statut des microsatellites	22 (n=23)	93%	97.0%	83%	100%	19 (n=19)	100%

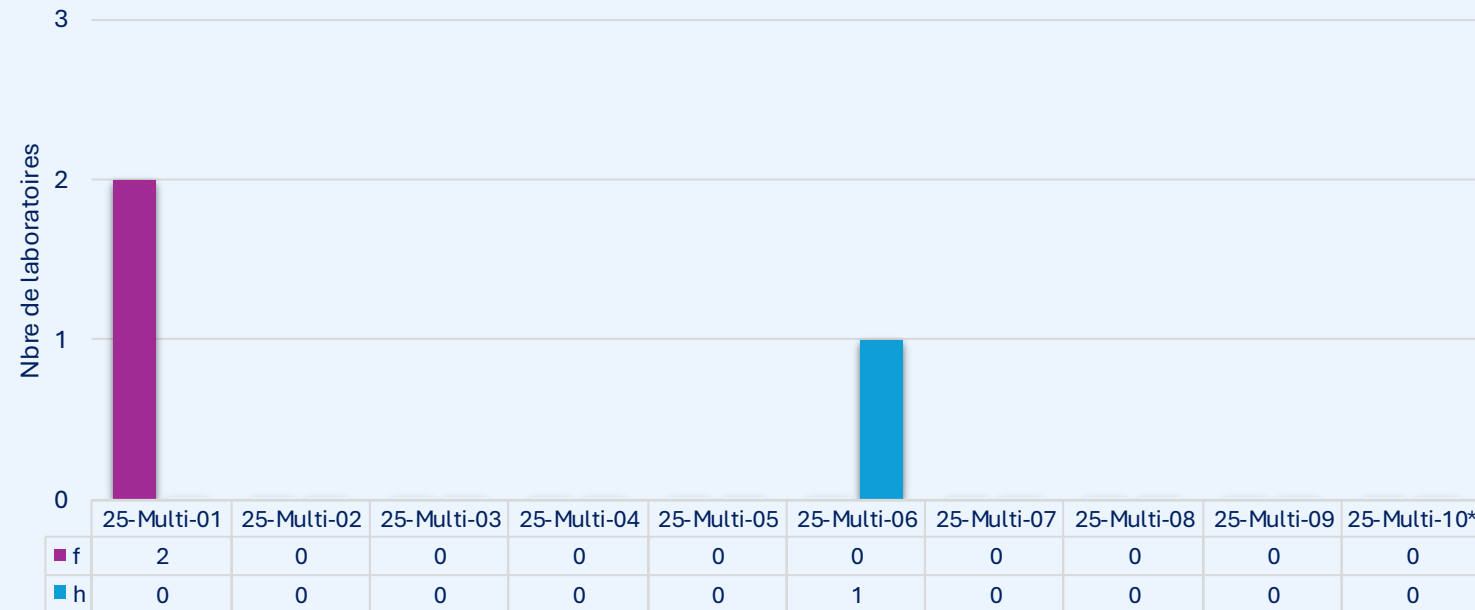
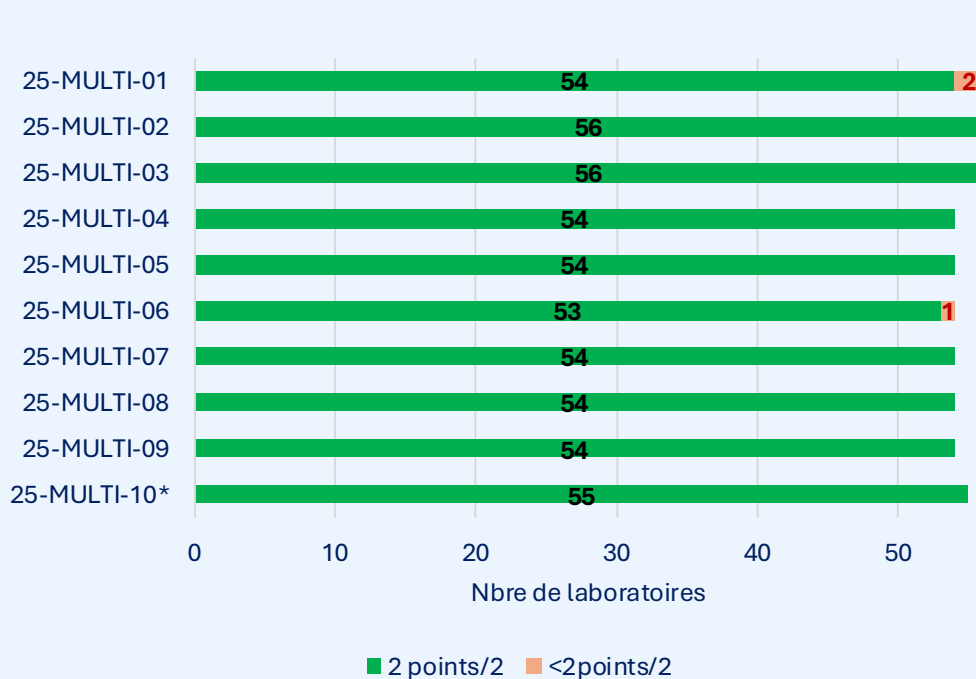
Génotypes attendus - Analyse Multiparamétrique - EGFR

Échantillon	EGFR
25-MULTI-01	c.2239_2248delinsC p.(Leu747_Ala750delinsPro) FA: 60%
25-MULTI-02	2235_2249del p.(Glu746_Ala750del) FA: 40%
25-MULTI-03	c.2155G>T p.(Gly719Cys) FA: 50% c.2303G>T p.(Ser768Ile) FA: 50%
25-MULTI-04	WT
25-MULTI-05	WT
25-MULTI-06	WT
25-MULTI-07	WT
25-MULTI-08	WT
25-MULTI-09	WT
25-MULTI-10*	WT



* Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

Erreurs de génotype - Analyse Multiparamétrique - EGFR



f: mutation détectée, mais la nomenclature est fausse après séquençage (1,5 point)
h: échantillon non contributif (0,5point)

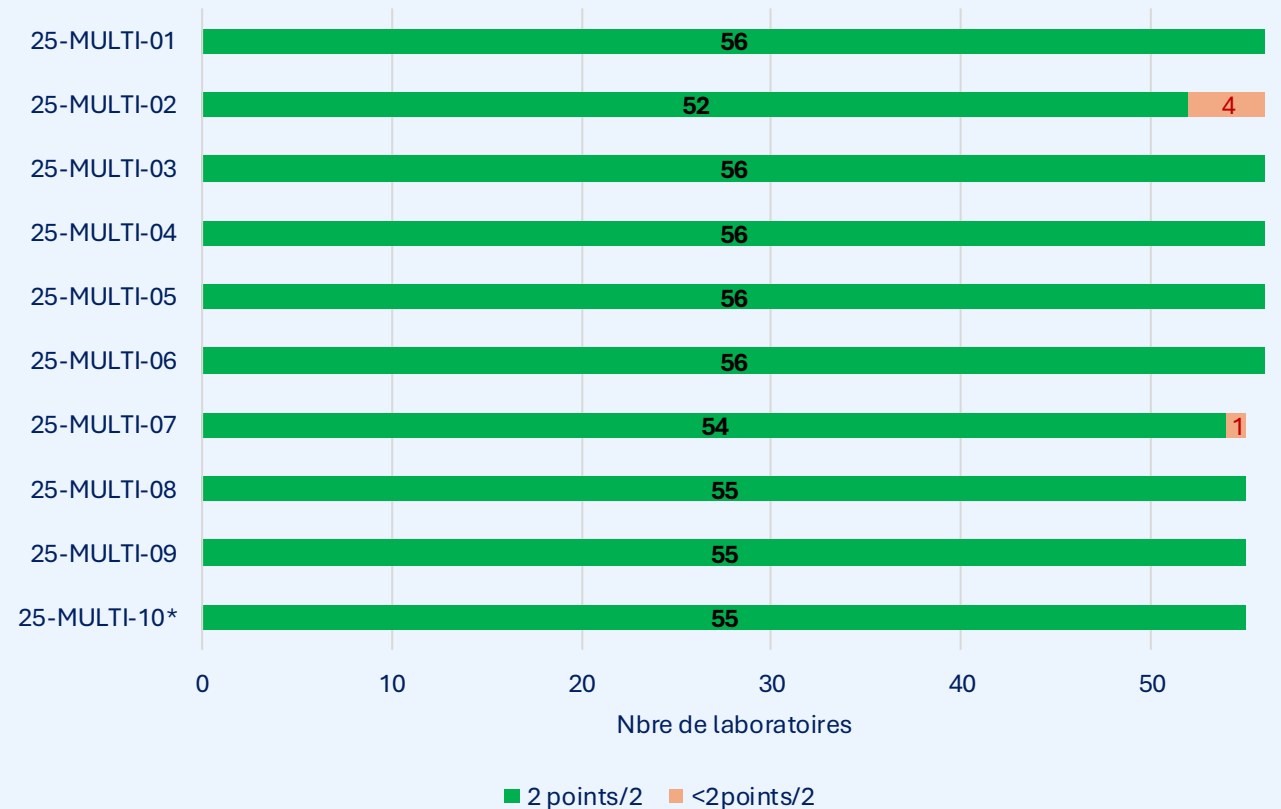
Taux erreur EGFR: 0,18%

1 résultat non contributif (547 analyses)

* Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

Génotypes attendus - Analyse Multiparamétrique - KRAS

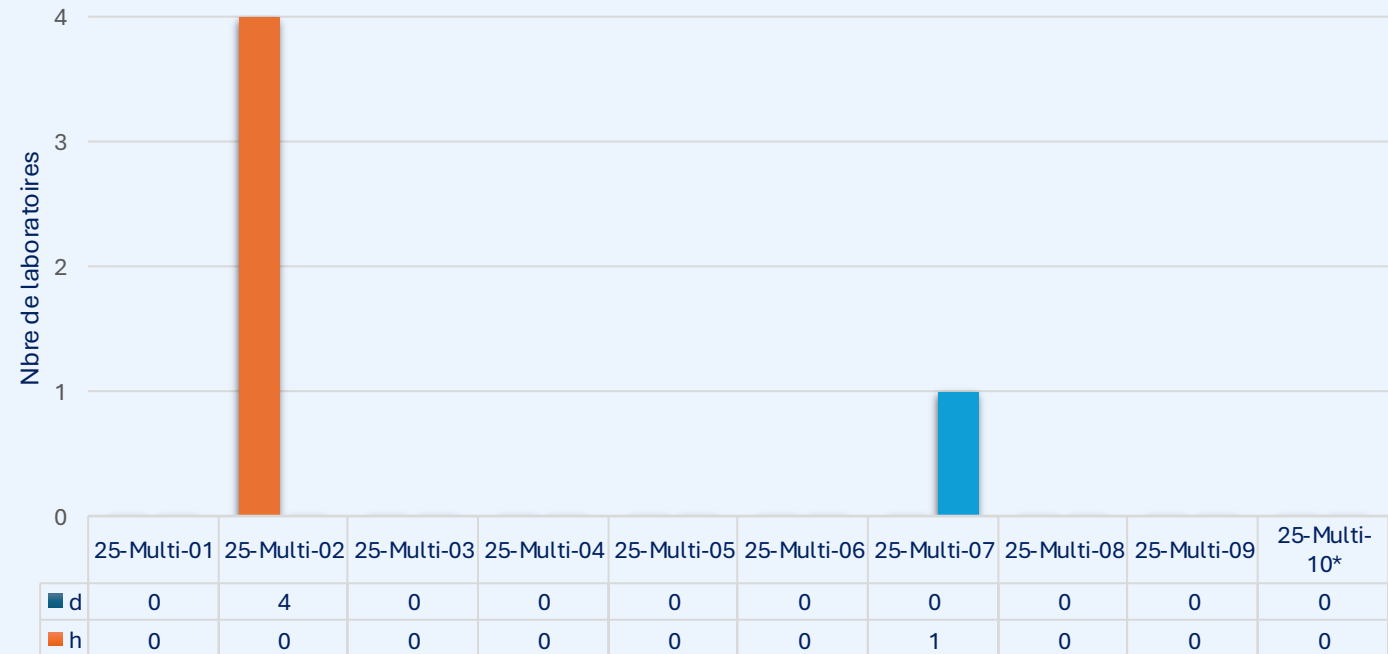
Échantillon	KRAS
25-MULTI-01	WT
25-MULTI-02	c.35G>A p.(Gly12Asp) FA: 10% c.34G>C p.(Gly12Arg) FA: 5%
25-MULTI-03	WT
25-MULTI-04	c.37G>T p.(Gly13Cys) FA: 30%
25-MULTI-05	c.351A>C p.(Lys117Asn) FA: 30%
25-MULTI-06	WT
25-MULTI-07	WT
25-MULTI-08	WT
25-MULTI-09	WT
25-MULTI-10*	WT



* Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

Erreurs de génotype - Analyse Multiparamétrique - KRAS

Échantillon	KRAS
25-MULTI-01	WT
25-MULTI-02	c.35G>A p.(Gly12Asp) FA: 10% c.34G>C p.(Gly12Arg) FA: 5%
25-MULTI-03	WT
25-MULTI-04	c.37G>T p.(Gly13Cys) FA: 30%
25-MULTI-05	c.351A>C p.(Lys117Asn) FA: 30%
25-MULTI-06	WT
25-MULTI-07	WT
25-MULTI-08	WT
25-MULTI-09	WT
25-MULTI-10*	WT



Taux erreur KRAS: 0,9% (556 analyses)

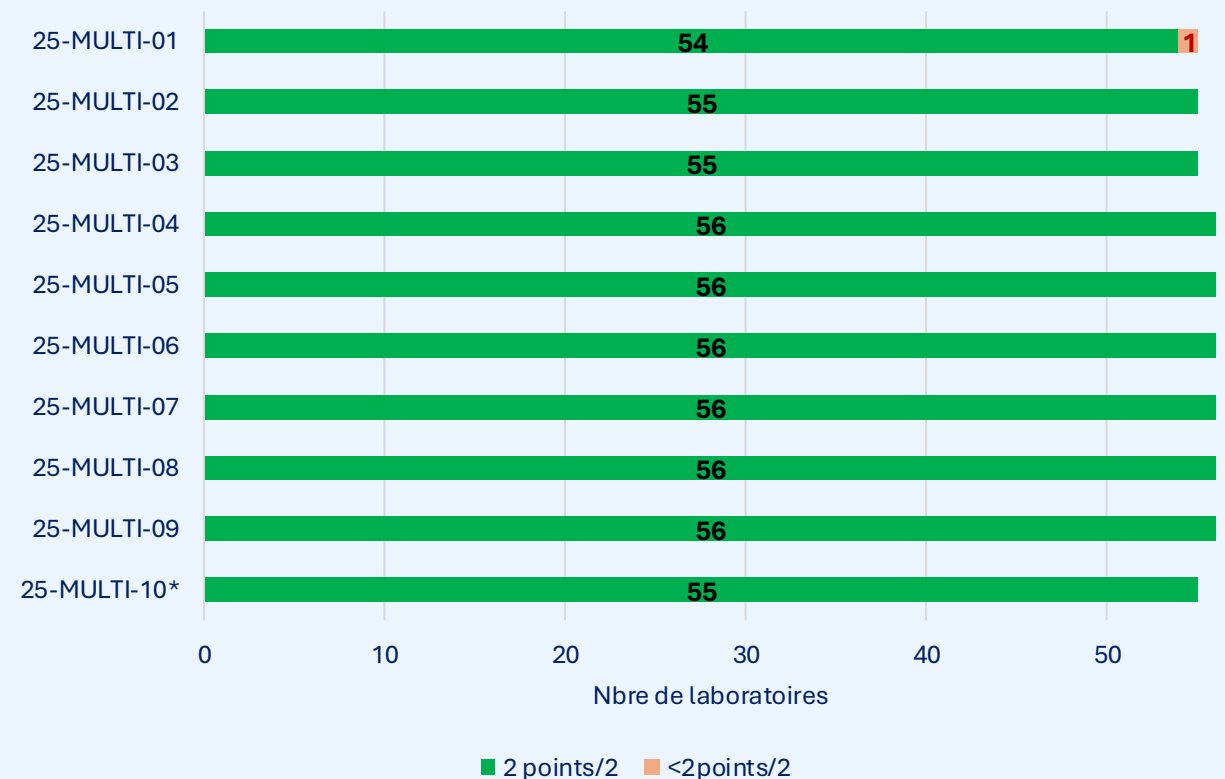
4 résultats incomplets (1 seul variant identifié) - FN

1 résultat non contributif

* Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

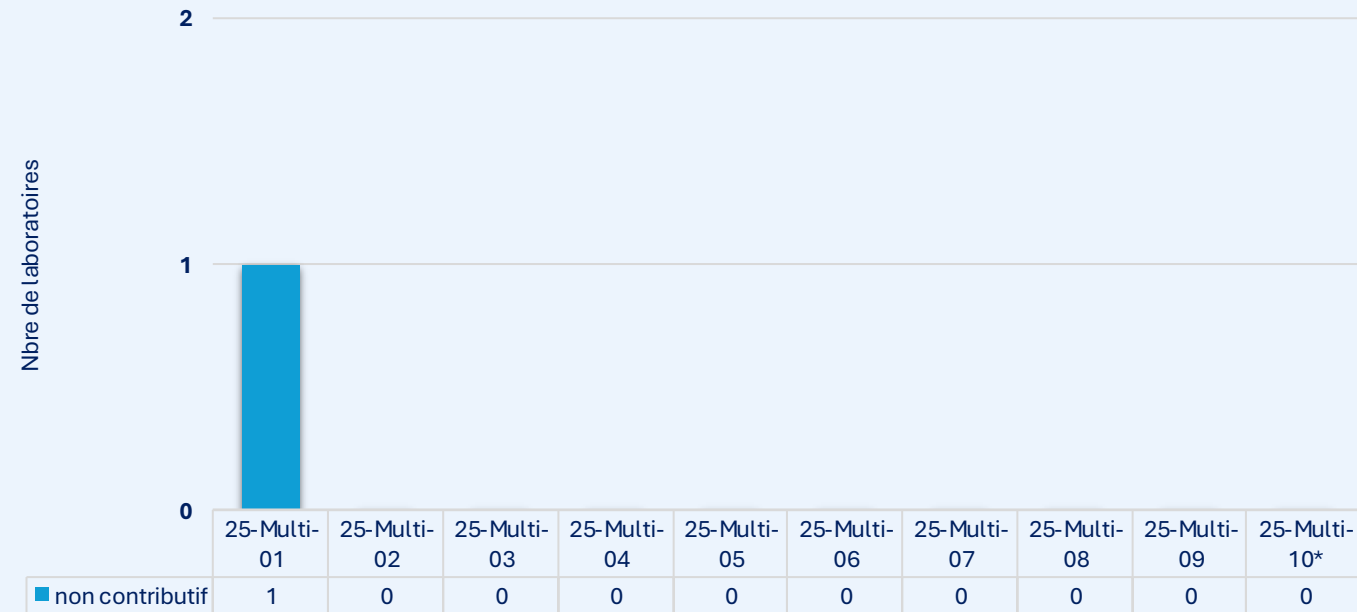
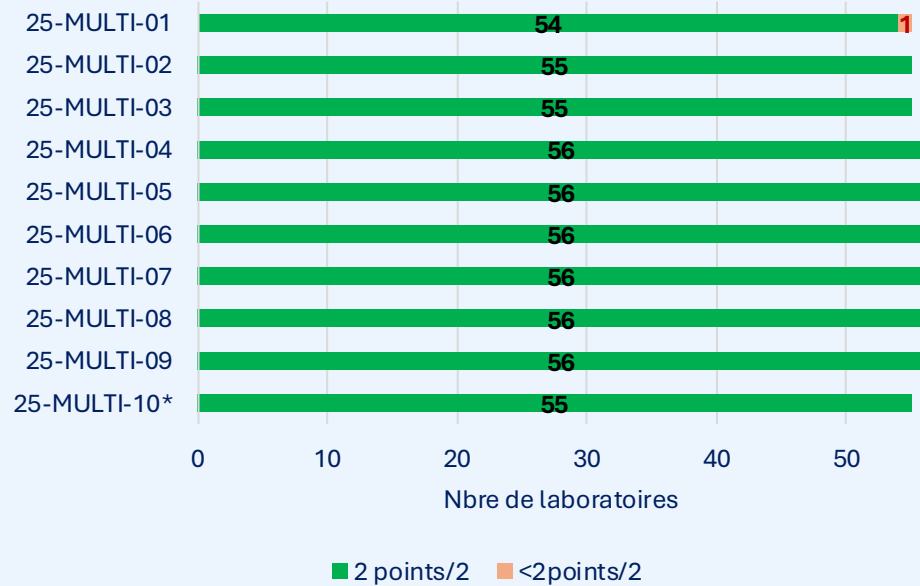
Génotypes attendus - Analyse Multiparamétrique - NRAS

Échantillon	NRAS
25-MULTI-01	WT
25-MULTI-02	WT
25-MULTI-03	WT
25-MULTI-04	WT
25-MULTI-05	WT
25-MULTI-06	WT
25-MULTI-07	WT
25-MULTI-08	WT
25-MULTI-09	WT
25-MULTI-10*	WT



* Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

Erreurs de génotype - Analyse Multiparamétrique - NRAS



Taux erreur NRAS: 0,2% (556 analyses)

1 résultat non contributif

* Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

Génotypes attendus - Analyse Multiparamétrique - BRAF

Échantillon	BRAF
25-MULTI-01	WT
25-MULTI-02	c.1799T>A p.(Val600Glu) FA:12% c.1742A>T p.(Asn581Ile) FA: 5%**
25-MULTI-03	WT
25-MULTI-04	WT
25-MULTI-05	WT
25-MULTI-06	WT c.1208del p.(Pro403LeufsTer8) FA:20%**
25-MULTI-07	c.1799T>A p.(Val600Glu) FA: 20%
25-MULTI-08	WT
25-MULTI-09	WT
25-MULTI-10*	WT

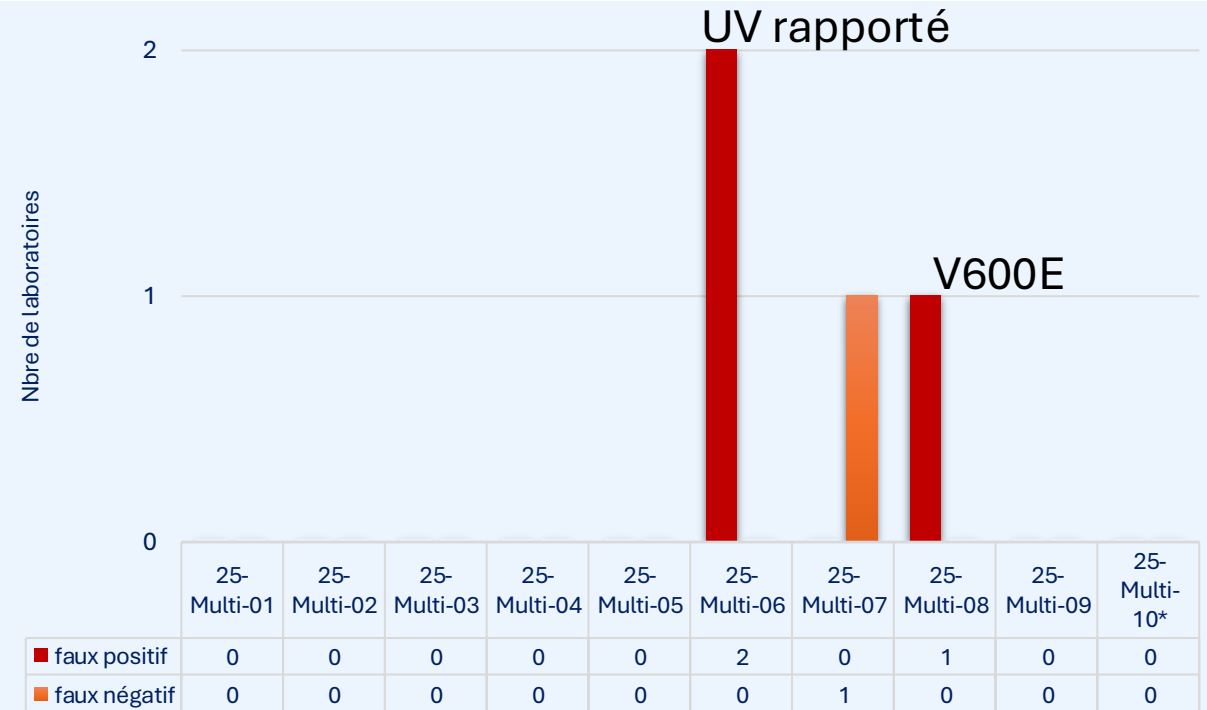
* Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

** Variant éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype



Erreurs de génotype - Analyse Multiparamétrique - BRAF

Échantillon	BRAF
25-MULTI-01	WT
25-MULTI-02	c.1799T>A p.(Val600Glu) FA:12% c.1742A>T p.(Asn581Ile) FA: 5%**
25-MULTI-03	WT
25-MULTI-04	WT
25-MULTI-05	WT
25-MULTI-06	WT c.1208del p.(Pro403LeufsTer8) FA:20%**
25-MULTI-07	c.1799T>A p.(Val600Glu) FA: 20%
25-MULTI-08	WT
25-MULTI-09	WT
25-MULTI-10*	WT



Taux erreur BRAF: 0,7% (559 analyses)

1 résultat faux négatif

3 résultats faux positifs

Génotypes attendus - Analyse Multiparamétrique - KIT

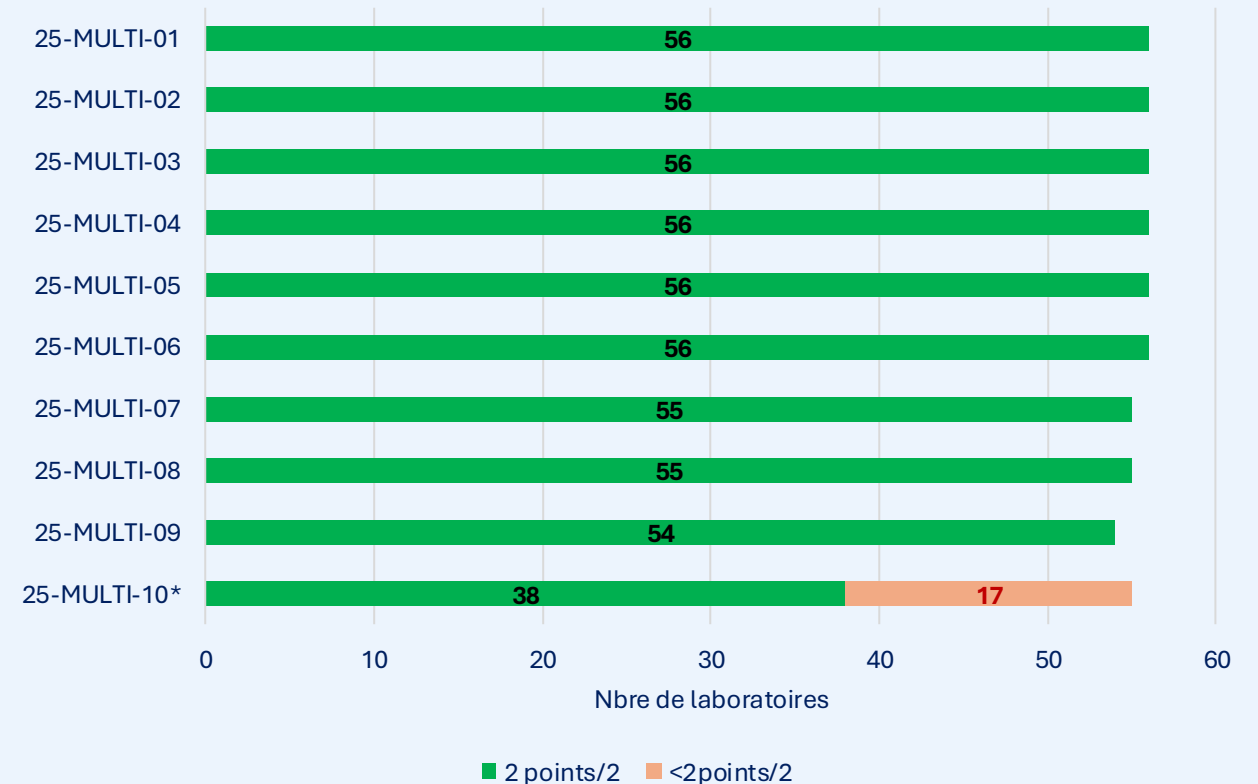
Échantillon	KIT
25-MULTI-01	WT
25-MULTI-02	WT
25-MULTI-03	WT
25-MULTI-04	WT
25-MULTI-05	WT
25-MULTI-06	WT
25-MULTI-07	WT
25-MULTI-08	WT
25-MULTI-09	WT
25-MULTI-10*	WT

**Aucune erreur de génotypage
100% réussite**

* Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

Génotypes attendus - Analyse Multiparamétrique – PIK3CA

Échantillon	PIK3CA
25-MULTI-01	WT
25-MULTI-02	WT
25-MULTI-03	WT
25-MULTI-04	WT
25-MULTI-05	WT
25-MULTI-06	WT
25-MULTI-07	WT
25-MULTI-08	WT
25-MULTI-09	WT
25-MULTI-10*	c.263G>A p.(Arg88Gln) FA: 20%



* Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

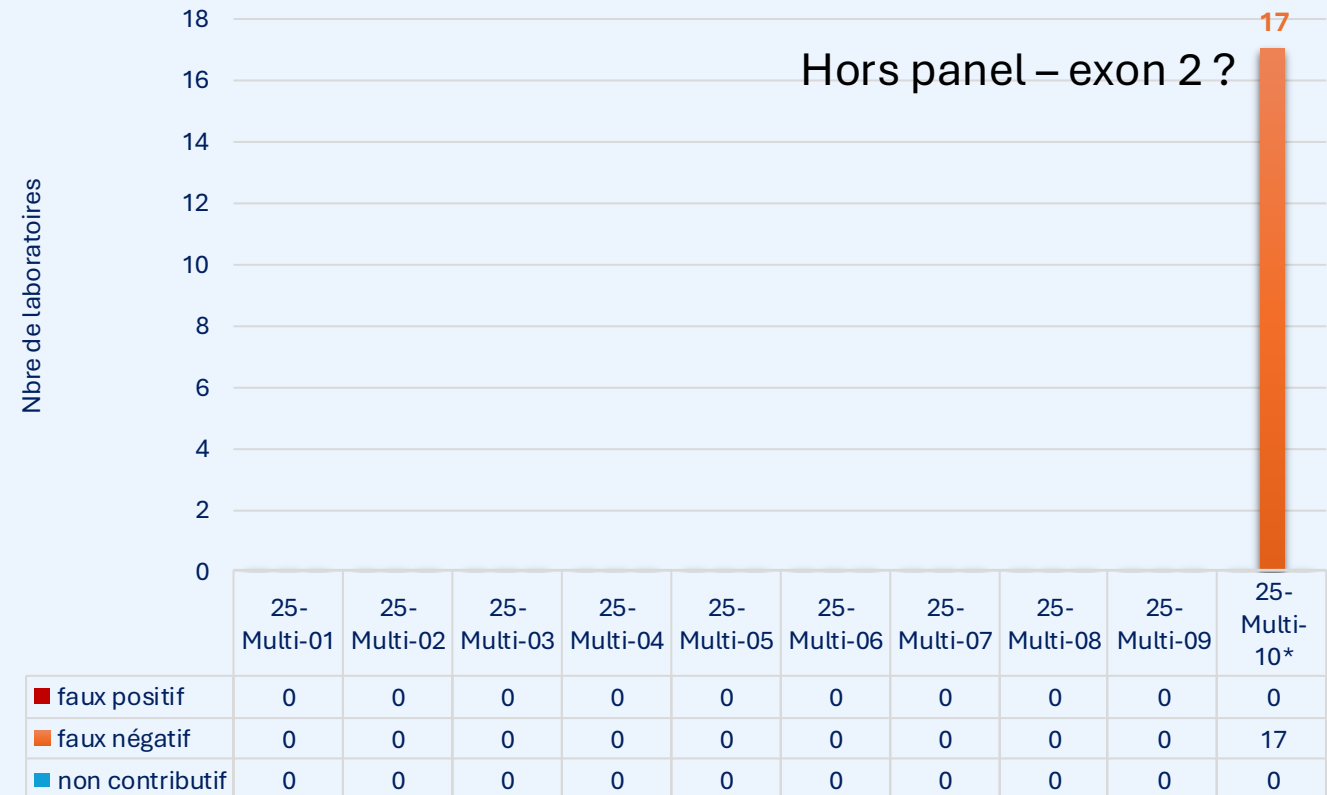
Erreurs de génotype - Analyse Multiparamétrique – PIK3CA

Échantillon	PIK3CA
25-MULTI-01	WT
25-MULTI-02	WT
25-MULTI-03	WT
25-MULTI-04	WT
25-MULTI-05	WT
25-MULTI-06	WT
25-MULTI-07	WT
25-MULTI-08	WT
25-MULTI-09	WT
25-MULTI-10*	c.263G>A p.(Arg88Gln) FA: 20%

Taux erreur PIK3CA: 3% (555 analyses)

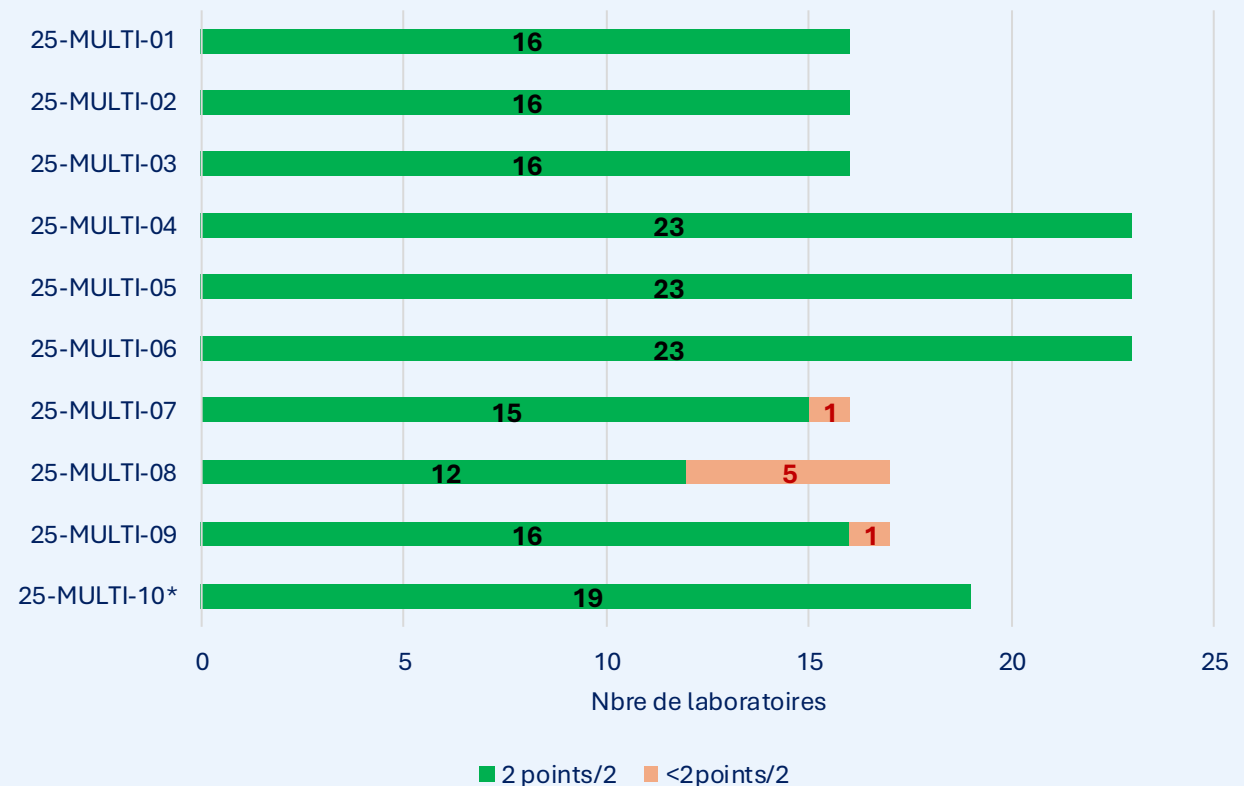
17 résultats faux négatifs

* Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype



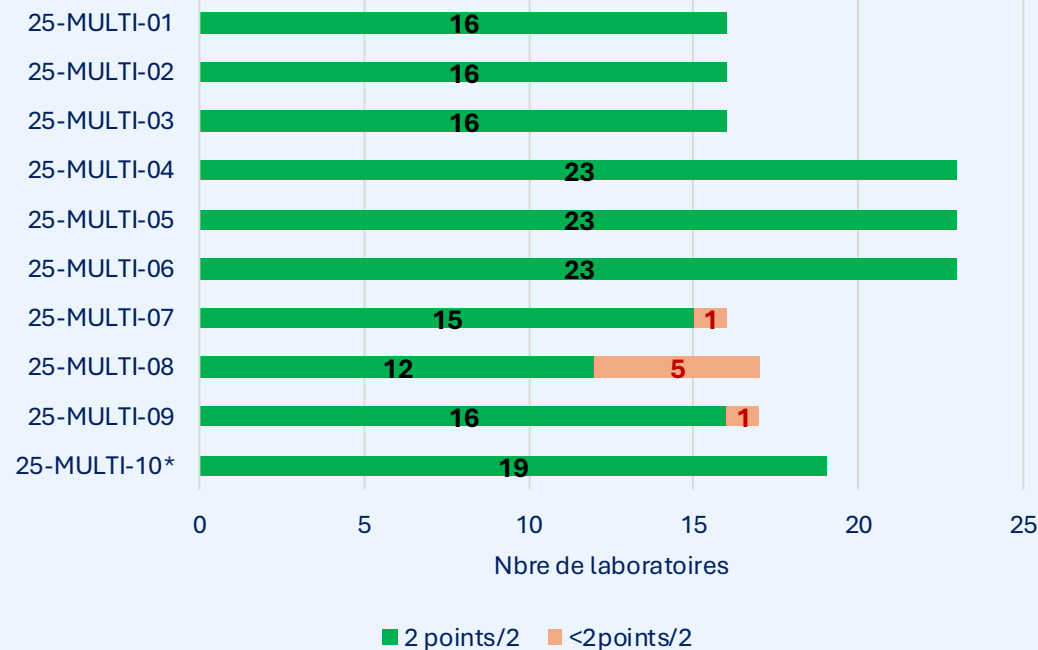
Génotypes attendus - Analyse Multiparamétrique - Microsatellites

Échantillon	Statut des microsatellites
25-MULTI-01	Stables
25-MULTI-02	Stables
25-MULTI-03	Stables
25-MULTI-04	Stables
25-MULTI-05	Stables
25-MULTI-06	Instables
25-MULTI-07	Stables
25-MULTI-08	Stables
25-MULTI-09	Stables
25-MULTI-10*	Stables



* Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

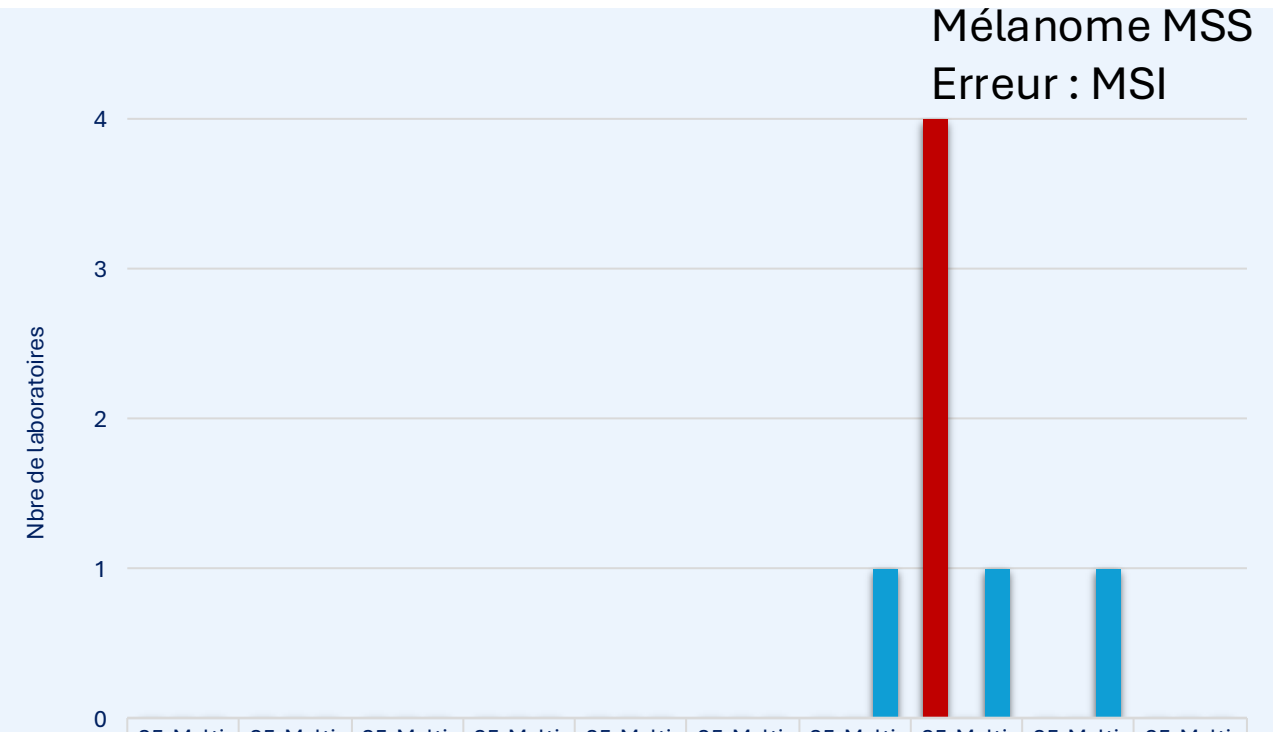
Erreurs de génotype - Analyse Multiparamétrique - Microsatellites



Taux erreur Statut microsatellites: 3,8% (186 analyses)

4 résultats faux positifs

3 résultats non contributifs



	25-Multi-01	25-Multi-02	25-Multi-03	25-Multi-04	25-Multi-05	25-Multi-06	25-Multi-07	25-Multi-08	25-Multi-09	25-Multi-10*
■ faux positif	0	0	0	0	0	0	0	4	0	0
■ faux négatif	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
■ non contributif	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0

Génotypes attendus - Analyse Multiparamétrique

Détection d'autres gènes - à titre indicatif

	25-Multi-01 (Poumon)	25-Multi-02 (Poumon)	25-Multi-03 (Poumon)
Autres gènes (à titre indicatif)	TP53 (NM_000546.6): c.711G>A p.(Met237Ile) FA: 30 %	-	-

Génotypes attendus - Analyse Multiparamétrique

Détection d'autres gènes - à titre indicatif

	25-Multi-04 (Colon)	25-Multi-05 (Colon)	25-Multi-06 (Colon)
Autres gènes (à titre indicatif)	TP53 (NM_000546.6): c.742C>T p.(Arg248Trp) FA: 30%	TP53 (NM_000546.6): c.524G>A p.(Arg175His) FA: 30%	FGFR3 (NM_000142.5): c.1924G>A p.(Val642Met) FA: 15% (UV)
	APC (NM_000038.6): c.1690C>T p.(Arg564*) FA: 15%	MTOR (NM_004958.4): c.7498A>T p.(Ile2500Phe) FA: 30%	ERBB2 (NM_004448.4): c.2264T>C p.(Leu755Ser) FA: 20%
	APC (NM_000038.6): c.4314_4315dup p.(Pro1439Hisfs*35) FA: 20%		ERBB2 (NM_004448.4): c.2690G>A p.(Arg897Gln) FA: 15% (UV)
	PDGFRA (NM_006206.6): c.1944G>T p.(Met648Ile) FA: 30% (UV)		MSH2 (NM_000251.3): c.2027C>T p.(Ser676Leu) FA: 30%
			MSH2 (NM_000251.3): c.1861C>T p.(Arg621*) FA: 15%

Génotypes attendus - Analyse Multiparamétrique

	25-Multi-07 (Mélanome)	25-Multi-08 (Mélanome)	25-Multi-09 (Mélanome)	25-Multi-10 (Carcinome urothélial haut grade)
Autres gènes (à titre indicatif)	-	MLH1 (NM_000249.4) c.889G>T p.(Glu297*) FA: 50%	CDKN2A (NM_000077.5) c.172C>T p.(Arg58*) FA: 90%	BRCA1 (NM_007294.4) c.2536G>T p.(Glu846*) FA: 20%
		BAP1 (NM_004656.4) c.1269_1270del p.(Gly424Glufs*10) FA: 40%	HRAS (NM_005343.4) c.173_174delinsTT p.(Thr58Ile) FA: 90%	ERBB2 (NM_004448.4 exons 6-8,12, 16-25) c.2264T>C p.(Leu755Ser) FA: 40 %
		GNA11 (NM_002067.5) c.626A>T p.(Gln209Leu) FA: 20%	NF1 (NM_001042492.3) c.7106G>A p.(Trp2369Ter) FA: 35%	POLE (NM_006231.4 exons 9-28) c.857C>G p.(Pro286Arg) FA: 20%
			NF1 (NM_001042492.3) c.3825_3826delinsTT p.(Arg1276Ter) FA: 35%	ARID1A (NM_006015.6) c.5965C>T p.(Arg1989Ter) FA: 40%
			TERT (NM_198253.3) c.-124C>T p.? FA: 50%	RB1 (NM_000321.3) c.409G>T p.(Glu137Ter) FA: 40%
			TP53 (NM_000546.6) c.534_535delinsTT p.(His179Tyr) FA: 90%	

Conclusion - Génotypes Analyse Multiparamétrique

Pour un total de **3494 analyses**

Echecs 2025	Echecs 2024
1 EGFR (1 NC)	11 EGFR (1 NC, 1 FN, 9 FP)
5 KRAS (4 "d" = FN ,1 NC)	2 KRAS (1 FN, 1 NC)
1 NRAS (1 NC)	1 NRAS (1 NC)
4 BRAF (3 FP, 1FN)	4 BRAF (3 FN, 1 NC)
0 PIK3CA	5 PIK3CA (1 FN, 2NC)
0 KIT	1 KIT (1 NC)
7 Microsatellites (4 FP, 3 NC)	6 MSI (2 FP, 1 NC)

Taux d'erreur : 18/3494=0,5%

Références:

Taux d'erreur 2024: 0,97%

Taux d'erreur 2023: 2,2%

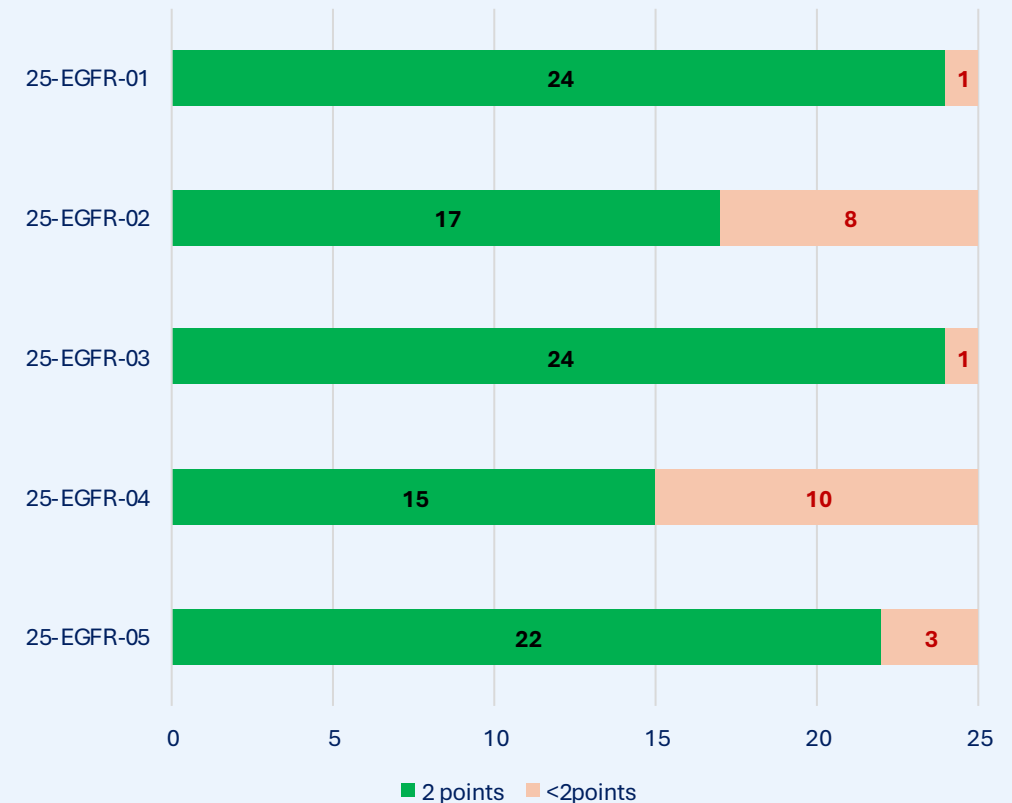
Résultats globaux - Génotypes Modules Méthode ciblée

	Nombre de participants ayant réussi	% Succès	Score moyen	Score min	Score max
EGFR	21 (n=25)	84%	93 %	50%	100%
KRAS	25 (n=27)	93%	98%	70%	100%
NRAS	23 (n=25)	92%	98%	80%	100%
BRAF	24 (n=30)	80%	95%	60%	100%
MLH1	30 (n=34)	88%	97%	60%	100%
Statut des microsatellites	39 (n=44)	89%	97%	75%	100%

Génotypes attendus - Module Méthode Ciblée EGFR

Echantillon	Altérations
25-EGFR-01	c.2573T>G p.(Leu858Arg) FA:15% (exon 21) c.2326C>T p.(Arg776Cys) FA:20% (exon 20)**
25-EGFR-02	c.2240_2254del p.(Leu747_Thr751del) FA:25% (exon 19)
25-EGFR-03	c.2573T>G p.(Leu858Arg) FA:20% (exon 21)
25-EGFR-04	c.2239_2248delinsC p.(Leu747_Ala750delinsPro) FA:20% (exon 19)
25-EGFR-05	c.2573T>G p.(Leu858Arg) FA:15% (exon 21) c.2326C>T p.(Arg776Cys) FA:20% (exon 20)**

** Variant éducatif, non comptabilisé dans le score total de Génotype.



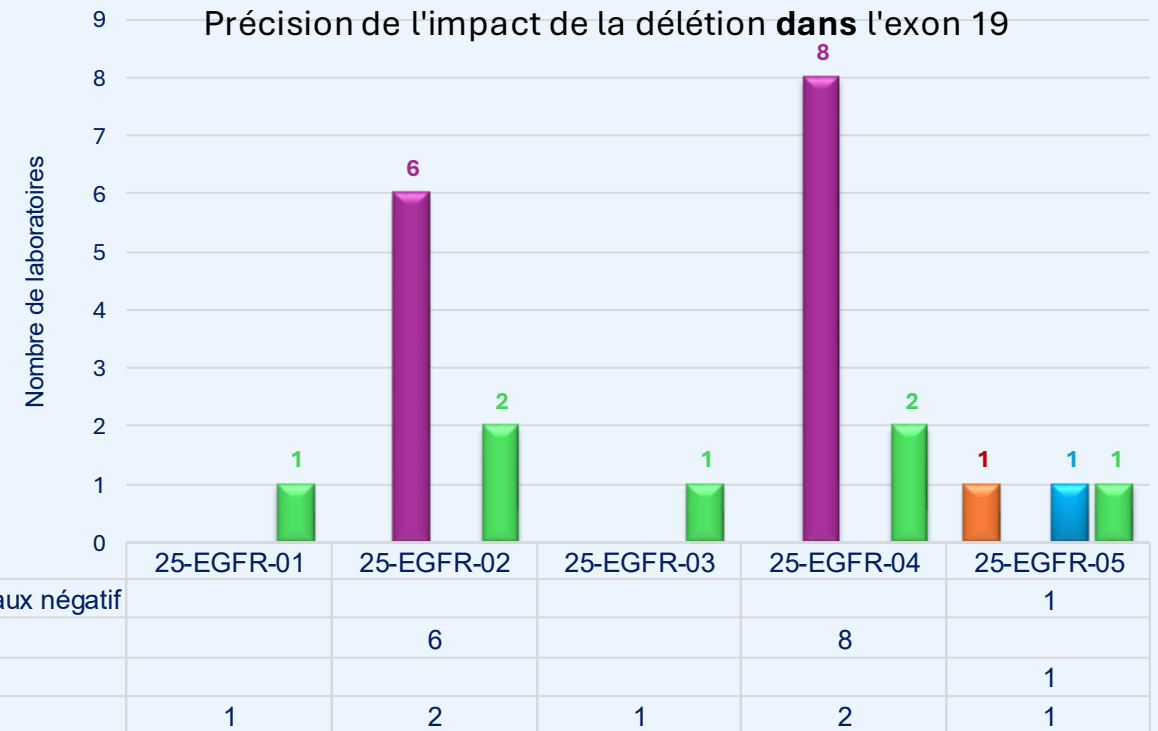
Erreurs de génotype - Module Méthode Ciblée EGFR

Echantillon	Altérations
25-EGFR-01	c.2573T>G p.(Leu858Arg) FA:15% (exon 21) c.2326C>T p.(Arg776Cys) FA:20% (exon 20)**
25-EGFR-02	c.2240_2254del p.(Leu747_Thr751del) FA:25% (exon 19)
25-EGFR-03	c.2573T>G p.(Leu858Arg) FA:20% (exon 21)
25-EGFR-04	c.2239_2248delinsC p.(Leu747_Ala750delinsPro) FA:20% (exon 19)
25-EGFR-05	c.2573T>G p.(Leu858Arg) FA:15% (exon 21) c.2326C>T p.(Arg776Cys) FA:20% (exon 20)**

Conclusion – échecs EGFR

1 résultat faux négatif

1 résultat non contributif



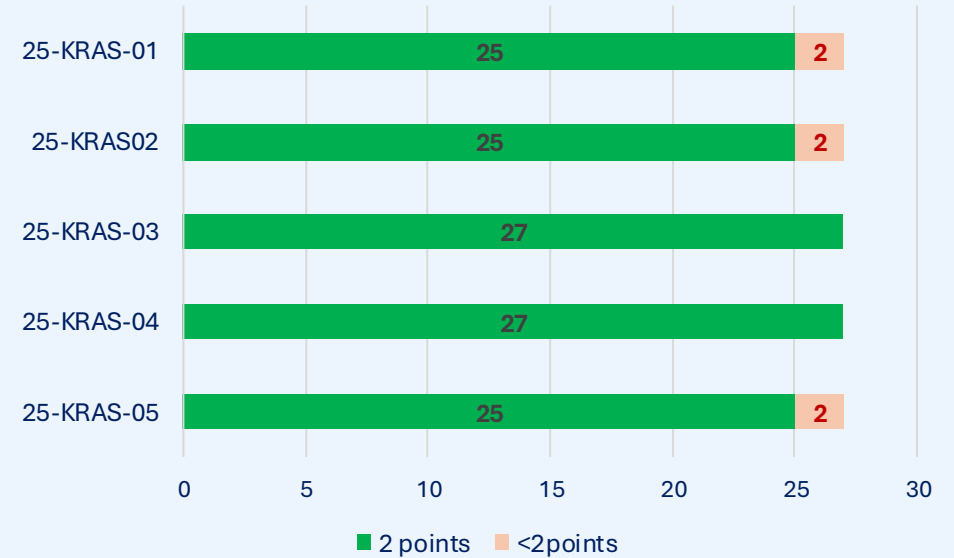
f: mutation détectée, mais la nomenclature est fausse après séquençage (1,5 point)

h: échantillon non contributif (0,5point)

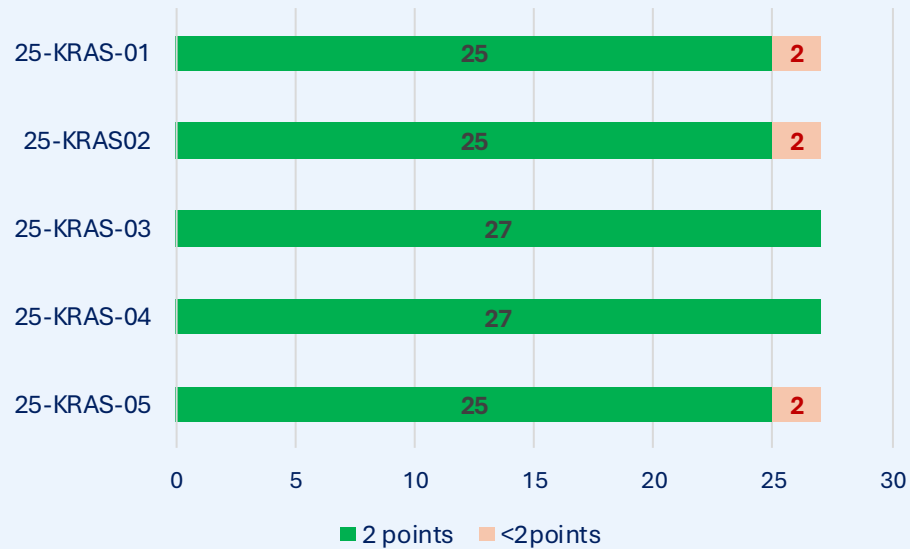
k: génotype incomplet: il n'y a pas de précision sur la mutation détectée (1 point)

Génotypes attendus - Module Méthode Ciblée KRAS

Echantillon	Altérations
25-KRAS-01	c.38G>A p.(Gly13Asp) FA:10% (exon 2)
25-KRAS-02	c.35G>T p.(Gly12Val) FA:20% (exon2)
25-KRAS-03	WT
25-KRAS-04	WT
25-KRAS-05	c.34G>T p.(Gly12Cys) FA:15% (exon 2)

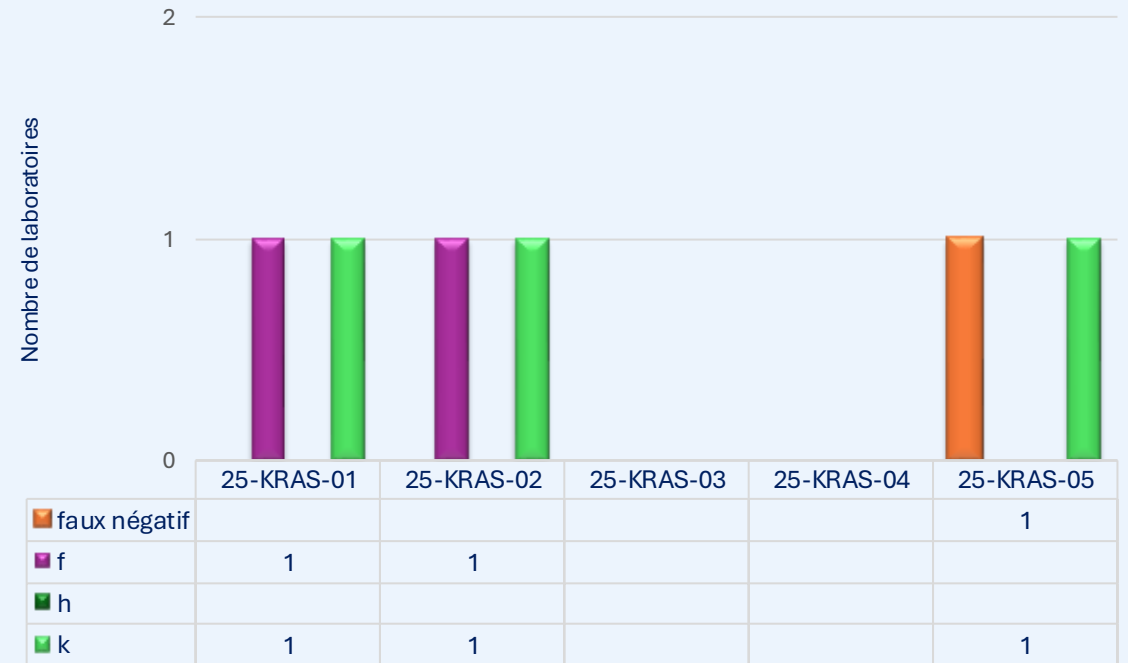


Erreurs de génotype - Module Méthode Ciblée KRAS



Conclusion – échecs KRAS

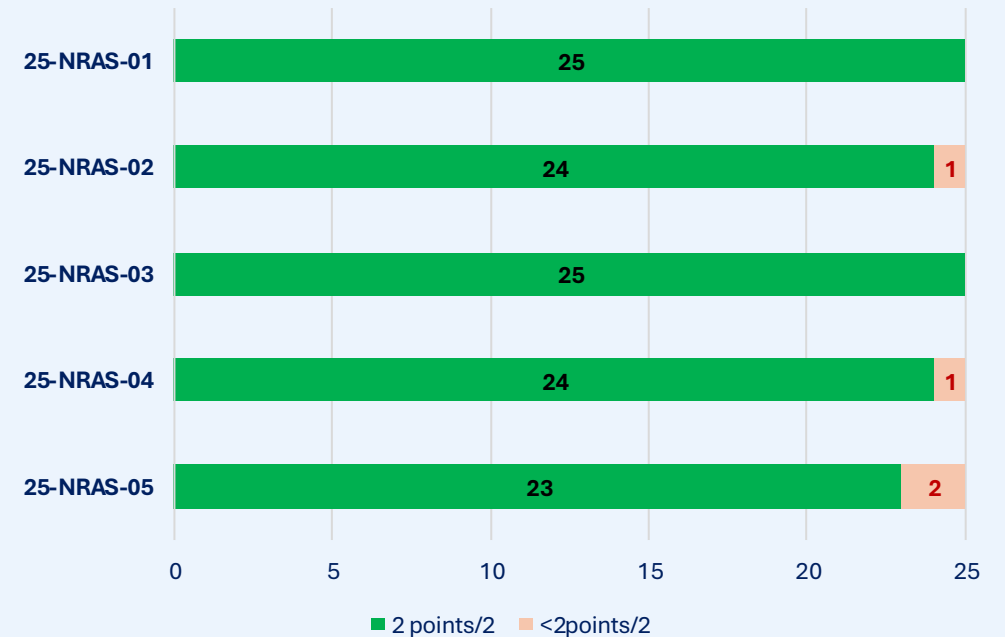
1 résultat faux négatif



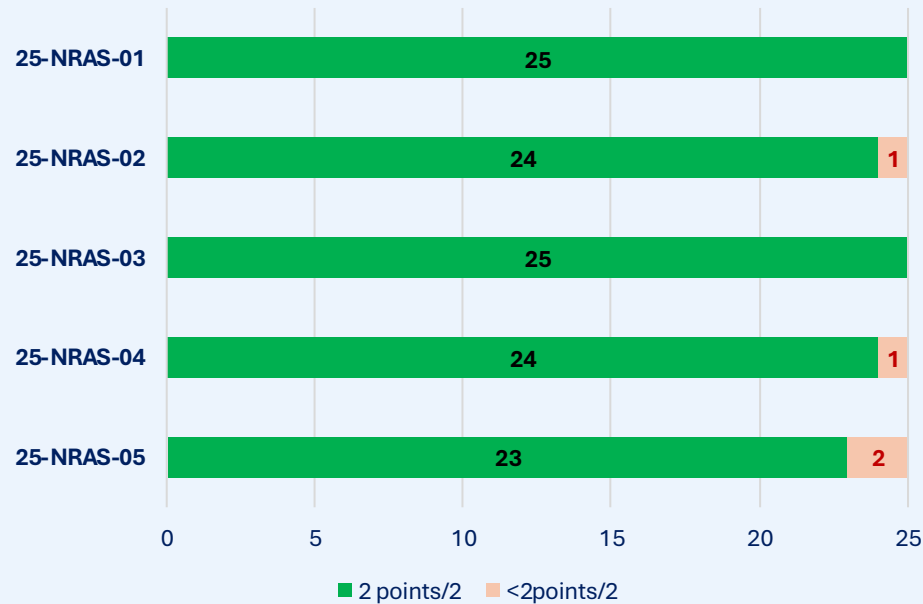
f: mutation détectée, mais la nomenclature est fausse après séquençage (1,5 point)
h: échantillon non contributif (0,5point)
k: génotype incomplet: il n'y a pas de précision sur la mutation détectée (1 point)

Génotypes attendus - Module Méthode Ciblée NRAS

Echantillon	Altérations
25-NRAS-01	WT
25-NRAS-02	WT
25-NRAS-03	WT
25-NRAS-04	WT
25-NRAS-05	c.35G>A p.(Gly12Asp) FA:50% (exon 2)



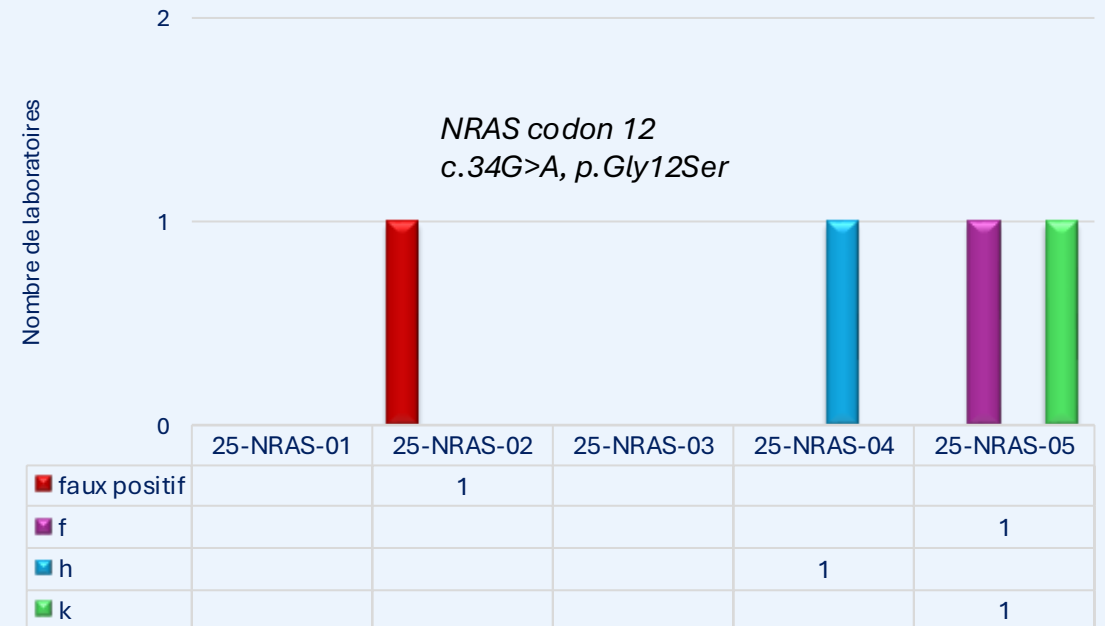
Erreurs de génotype - Module Méthode Ciblée NRAS



Conclusion – échecs NRAS

1 résultat faux positif

1 résultat non contributif



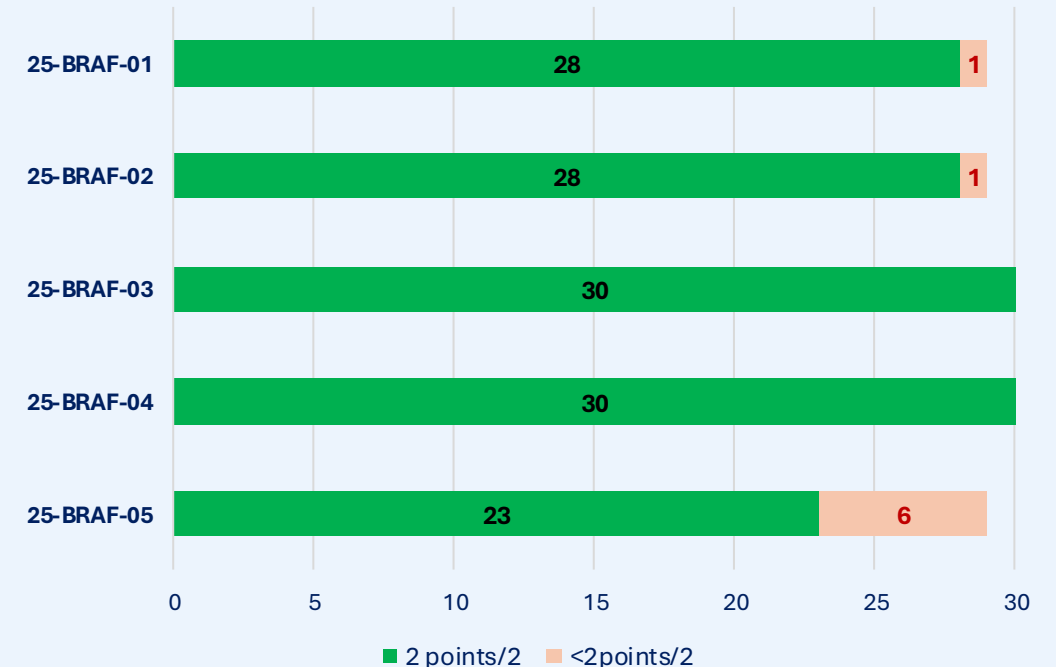
f: mutation détectée, mais la nomenclature est fausse après séquençage (1,5 point)

h: échantillon non contributif (0,5point)

k: génotype incomplet: il n'y a pas de précision sur la mutation détectée (1 point)

Génotypes attendus - Module Méthode Ciblée BRAF

Echantillon	Altérations
25-BRAF-01	WT
25-BRAF-02	WT
25-BRAF-03	WT
25-BRAF-04	WT
25-BRAF-05	c.1798_1799delinsAA p.(Val600Lys) FA:5% (exon 15)



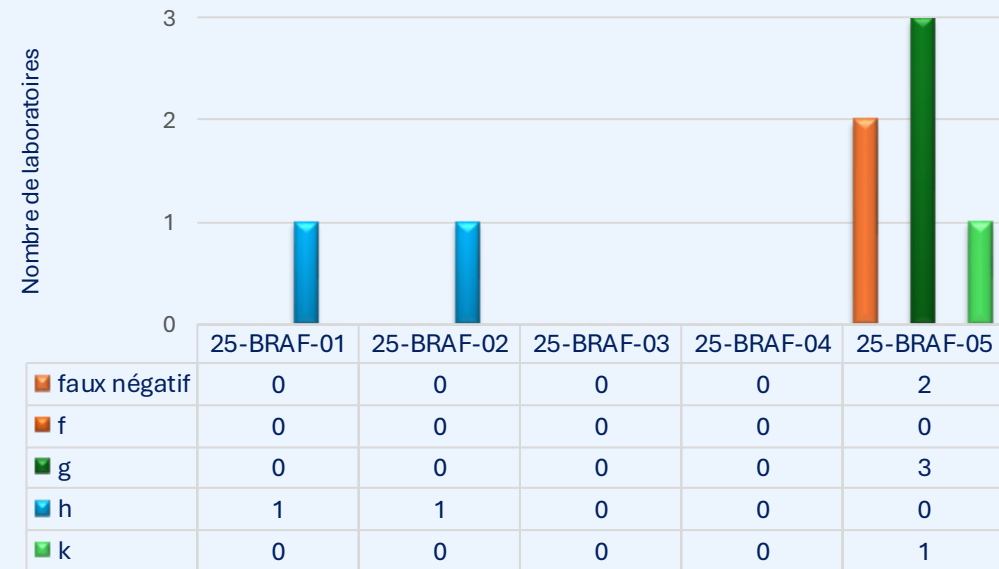
Erreurs de génotype - Module Méthode Ciblée BRAF

Echantillon	Altérations
25-BRAF-01	WT
25-BRAF-02	WT
25-BRAF-03	WT
25-BRAF-04	WT
25-BRAF-05	c.1798_1799delinsAA p.(Val600Lys) FA:5% (exon 15)

Conclusion – échecs BRAF

2 résultats faux négatifs

2 résultats non contributifs



f: mutation détectée, mais la nomenclature est fausse après séquençage (1,5 point)

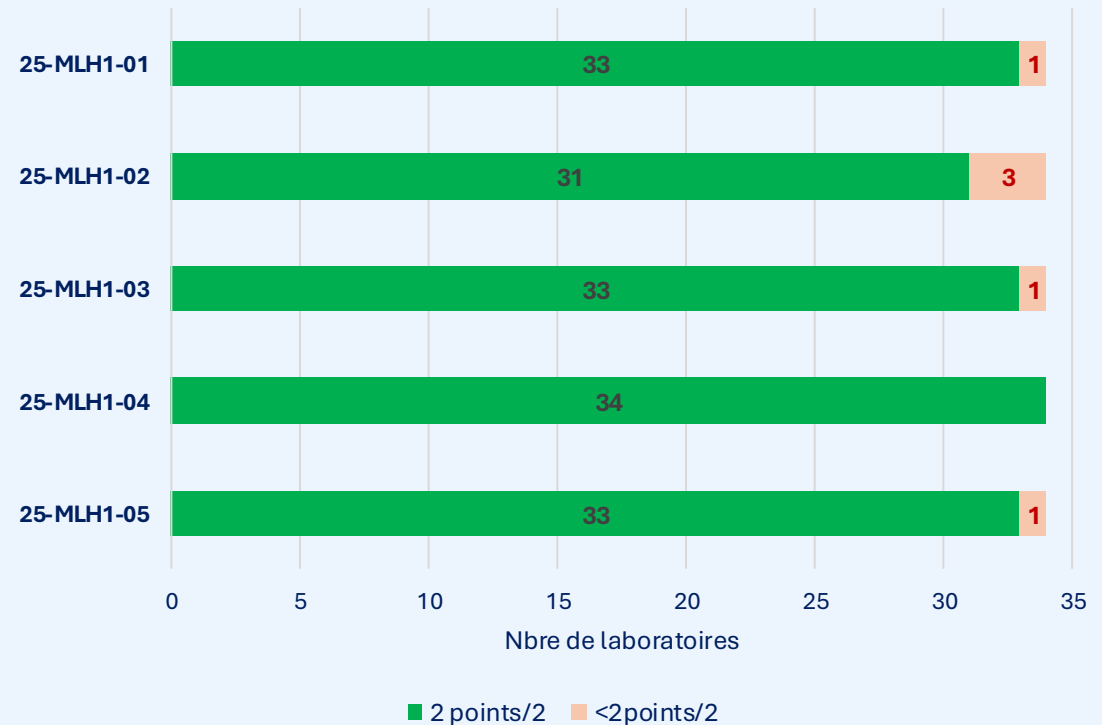
g: mutation détectée, mais erreur de mutation (erreur de codon)

h: échantillon non contributif (0,5point)

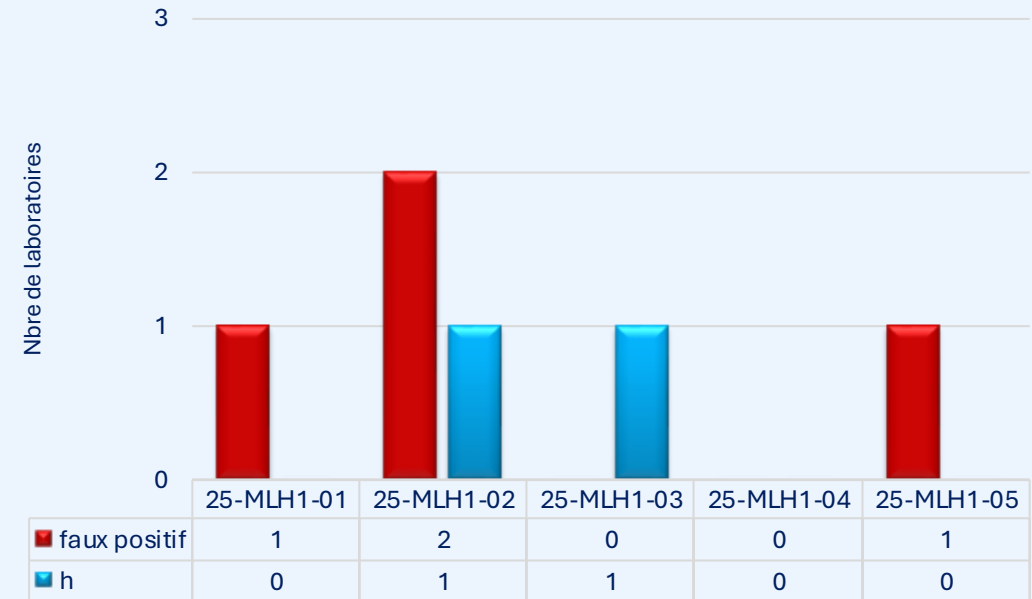
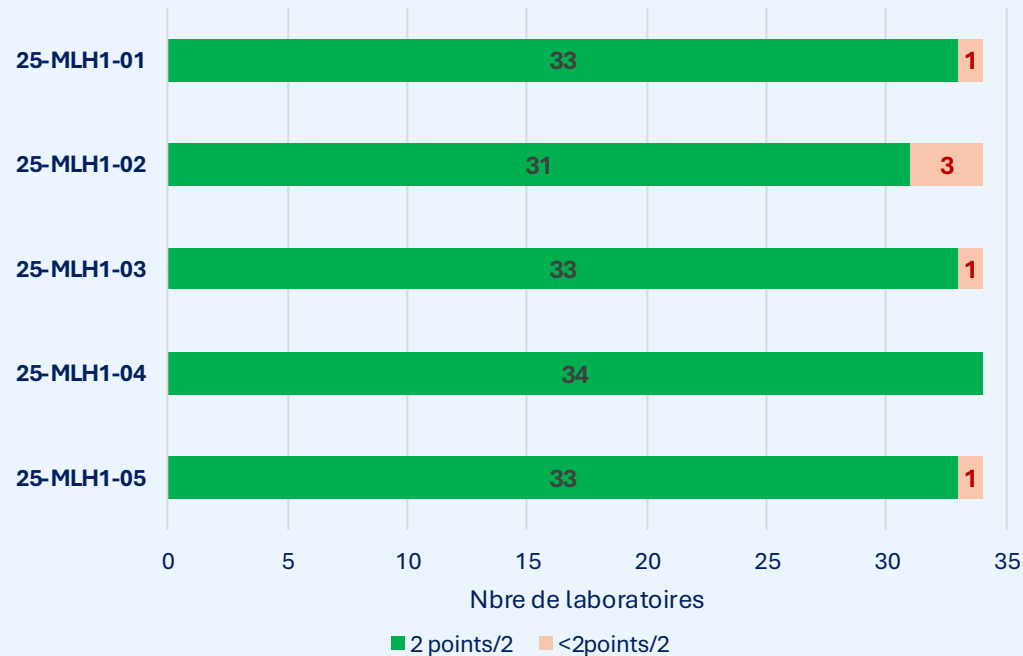
k: génotype incomplet: il n'y a pas de précision sur la mutation détectée (1 point)

Génotypes attendus - Module Méthode Ciblée MLH1

Echantillon	Statut promoteur MLH1
25-MLH1-01	Non méthylé
25-MLH1-02	Non méthylé
25-MLH1-03	Non méthylé
25-MLH1-04	Méthylé
25-MLH1-05	Non méthylé



Erreurs de génotype - Module Méthode Ciblée MLH1



Conclusion – échecs MLH1

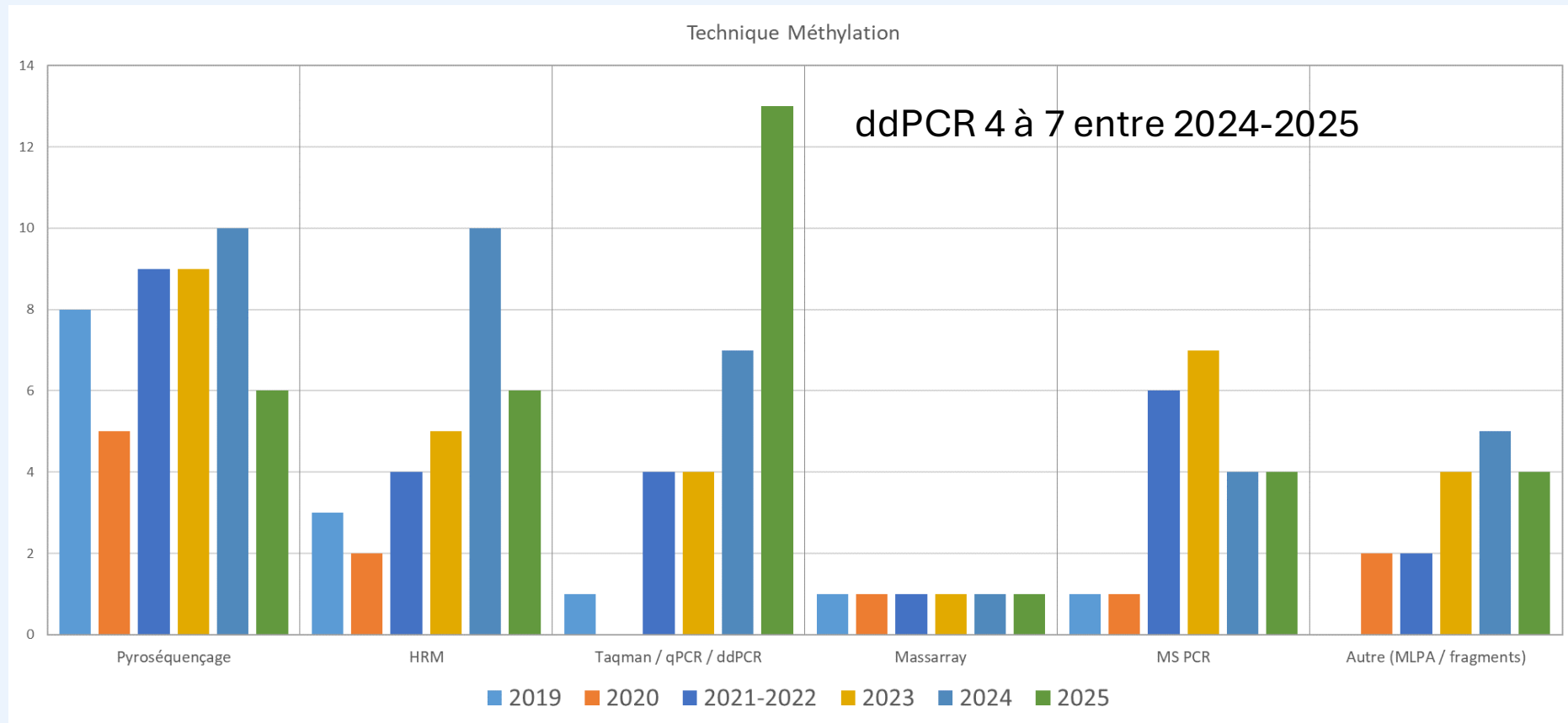
4 résultats faux positifs

2 résultats non contributifs

faux positif: détection du promoteur méthylé
h: échantillon non contributif (0,5point)

3 participants :
 2qPCR / 2 HRM

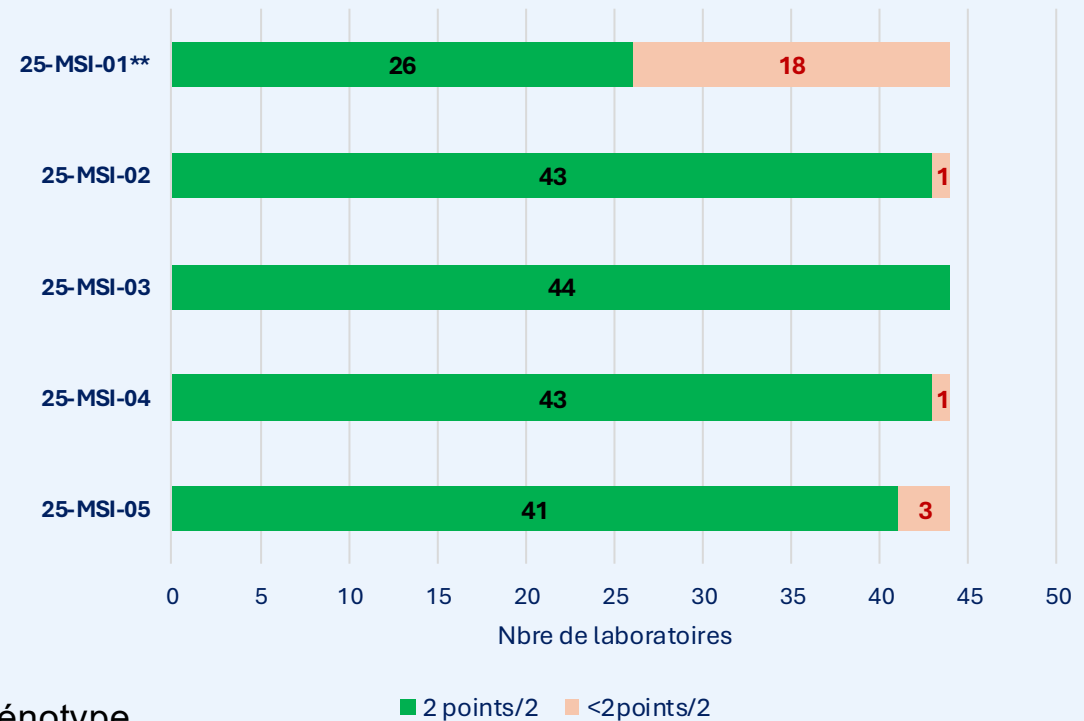
Méthode ciblée – Méthylation



N=34 ; 2025

Génotypes attendus - Module Méthode Ciblée MSI

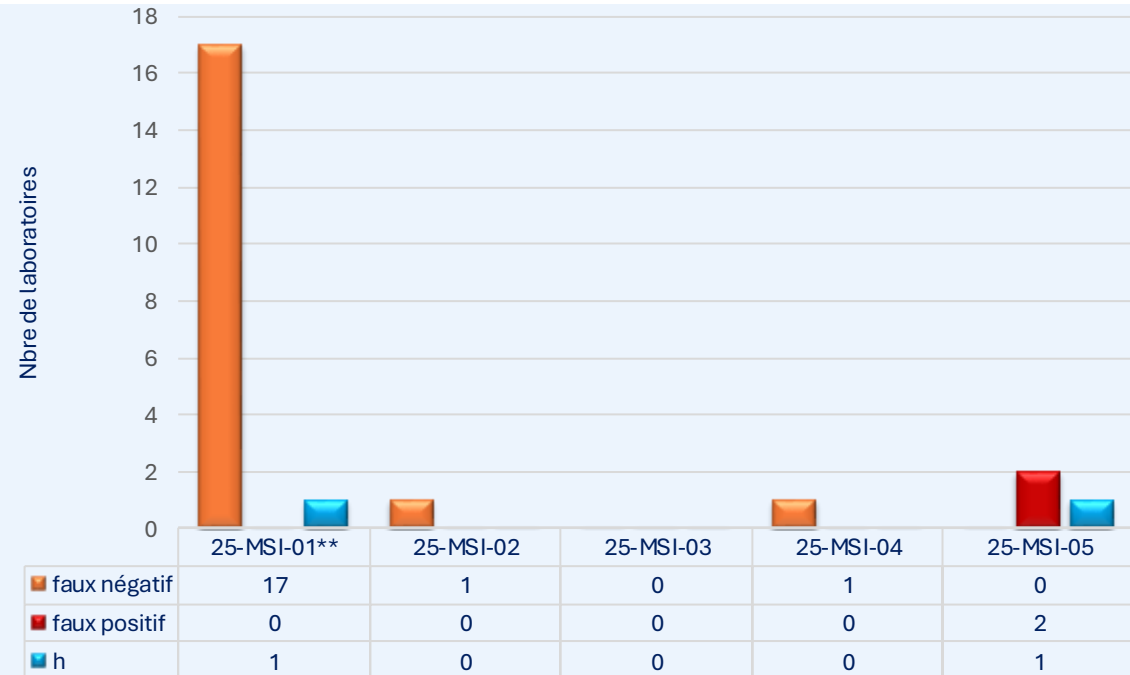
Echantillon	Statut des Microsatellites
25-MSI-01	Instable**
25-MSI-02	Instable
25-MSI-03	Stable
25-MSI-04	Instable
25-MSI-05	Stable



** Résultat éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype.

Erreurs de génotype - Module Méthode Ciblée MSI

Echantillon	Statut des Microsatellites
25-MSI-01	Instable**
25-MSI-02	Instable
25-MSI-03	Stable
25-MSI-04	Instable
25-MSI-05	Stable



faux négatif: microsatellites stables
faux positif: microsatellites instables
h: échantillon non contributif (0,5point)

Conclusion – échecs MSI

2 résultats faux positifs

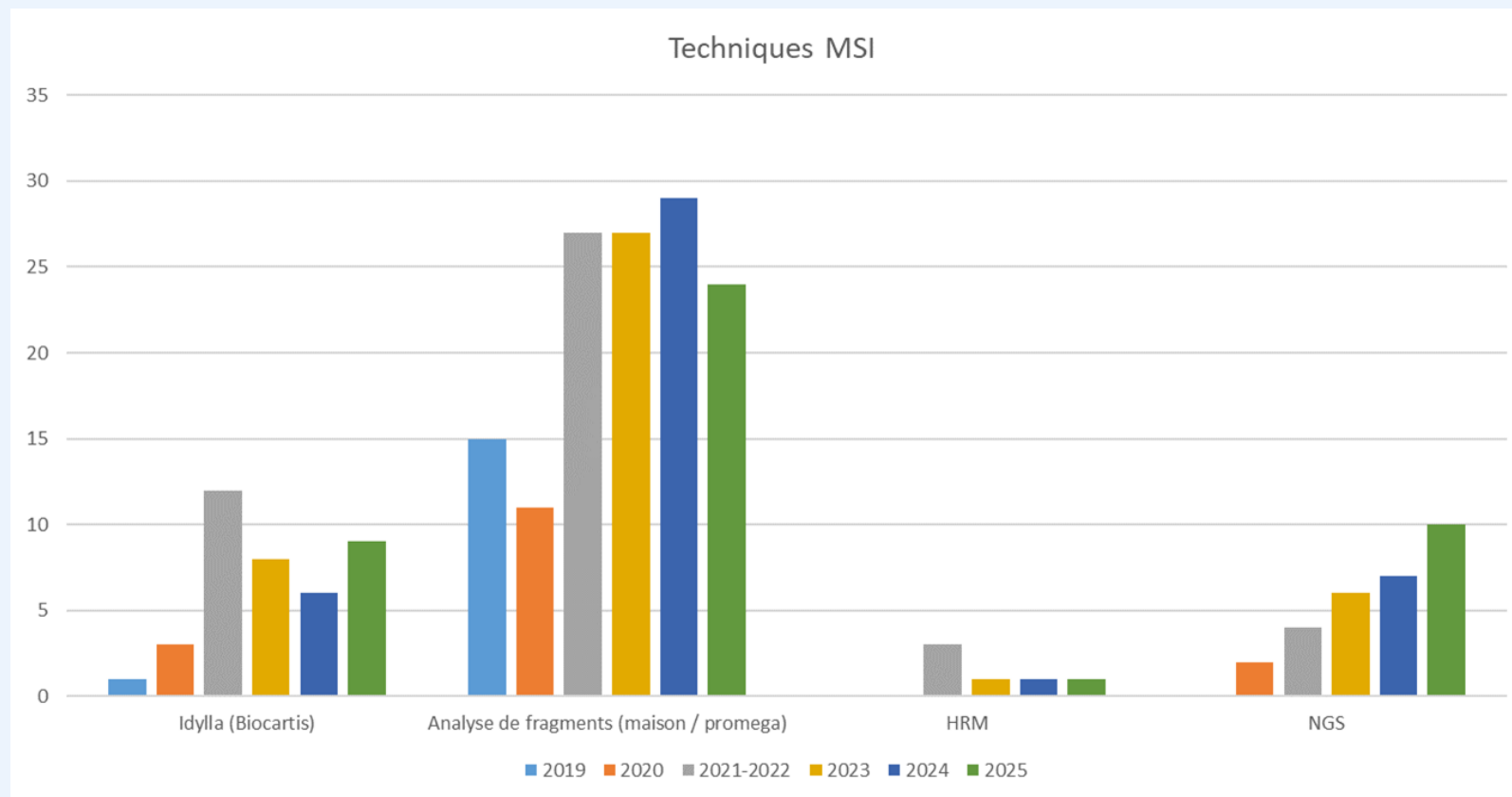
2 résultats faux négatifs

2 résultats non contributifs

**** 25-MSI-01 : Résultat éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype.**

Méthode MSI

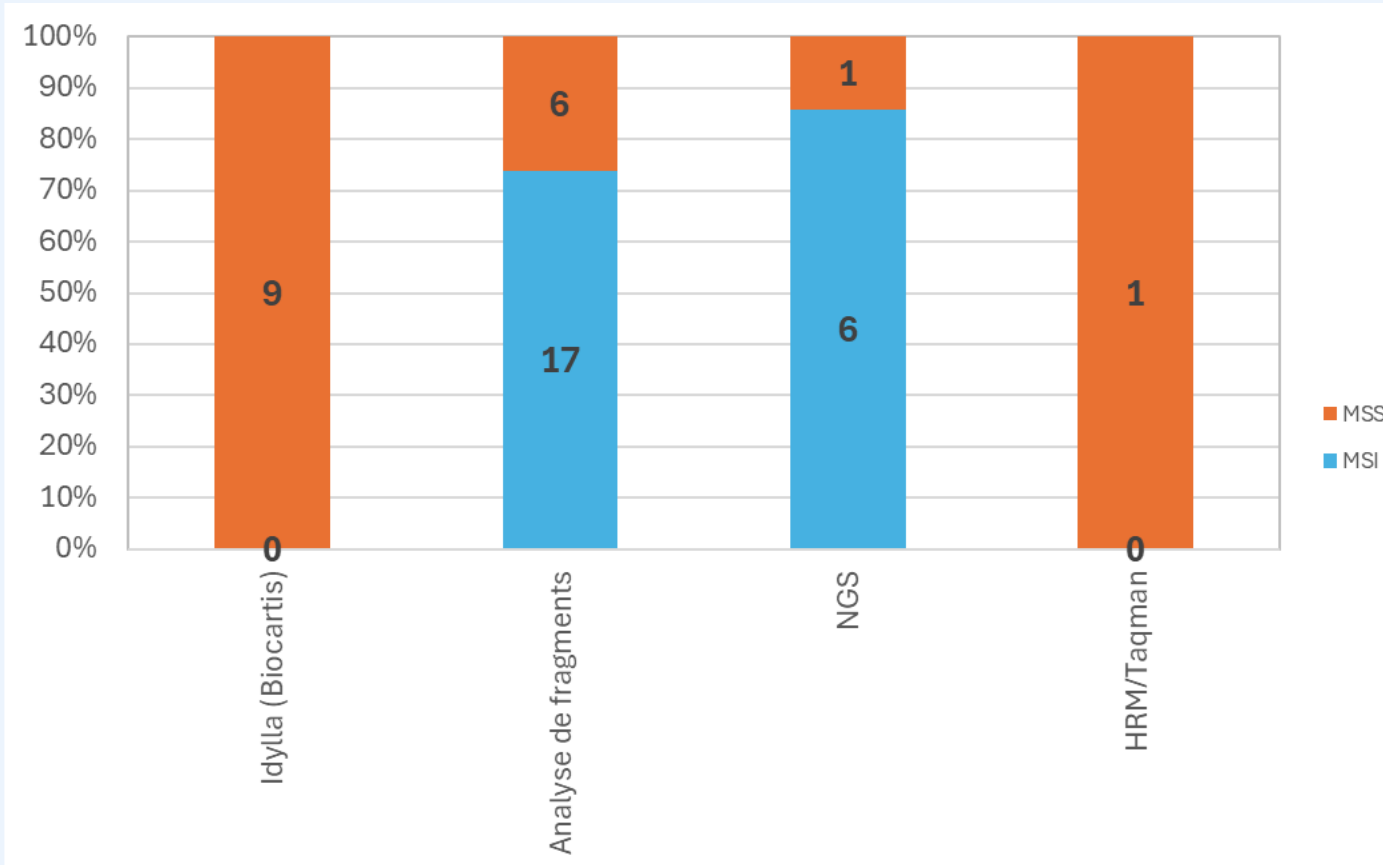
22% réalisés en NGS



N=44 ; 2025

Méthode MSI

Statut de l'échantillon 25-MSI-01



Conclusion - Génotypes Modules Méthode ciblée

Pour un total de **923 analyses**

Echecs 2025	Taux erreur 2025	Echecs 2024
2 EGFR (1 FN, 1 NC)	1,6%	3 EGFR (3 FN)
1 KRAS (1 FN)	0,7%	1 KRAS (1 FN)
2 NRAS (1 FP, 1 NC)	1,6%	4 NRAS (4 FP)
4 BRAF (2 FN, 2 NC)	2%	0 BRAF (0)
6 MSI (2 FN, 2 FP, 2 NC)	2,3%	1 MSI(1 FN)
6 MLH1 (4 FP, 2NC)	3,5%	1 MLH1 (1 FP)

Taux d'erreur global:
21/923= 2,3%

Taux d'erreur 2024 : 2,2%

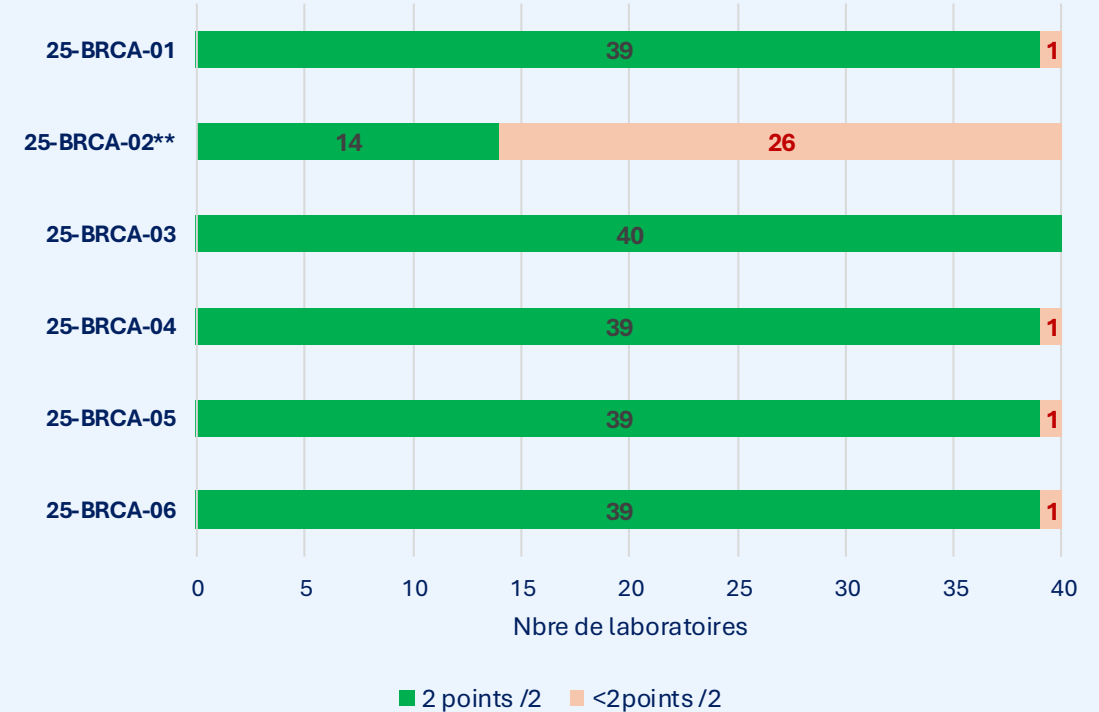
Résultats globaux - Génotypes Programme Ovaire

	Échantillons					Échantillon éducatif (25-BRCA-02)	
	Nombre de labo ayant réussi	% Succès	Score moyen	Score min	Score max	Nombre de labo ayant réussi	% Succès
BRCA1	36 (n=40)	90%	98%	80%	100%	14 (n=40)	65%
BRCA2	39 (n=40)	97,5%	99,5%	80%	100%	12 (n=40)	30%
TP53	33 (n=35)	94%	97%	0%	100%	24 (n=40)	60%
HRD	14 (n=24)	58%	90%	50%	100%	10 (n=23)	57%

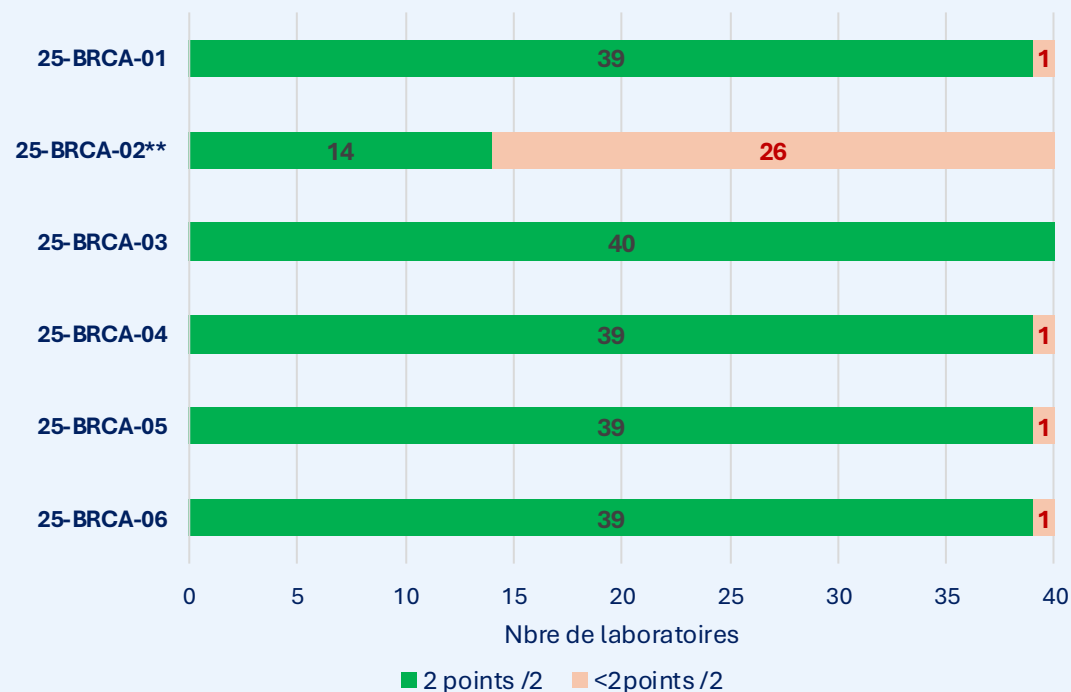
Génotypes attendus - Module Ovaire - BRCA1

Échantillon	BRCA1
25-Ovaire-01	WT
25-Ovaire-02 **	WT
25-Ovaire-03	WT
25-Ovaire-04	WT
25-Ovaire-05	c.3481_3491del p.(Glu1161PhefsTer3) FA:65%
25-Ovaire-06	c.5266dup p.(Gln1756ProfsTer74) FA:90%

** Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype



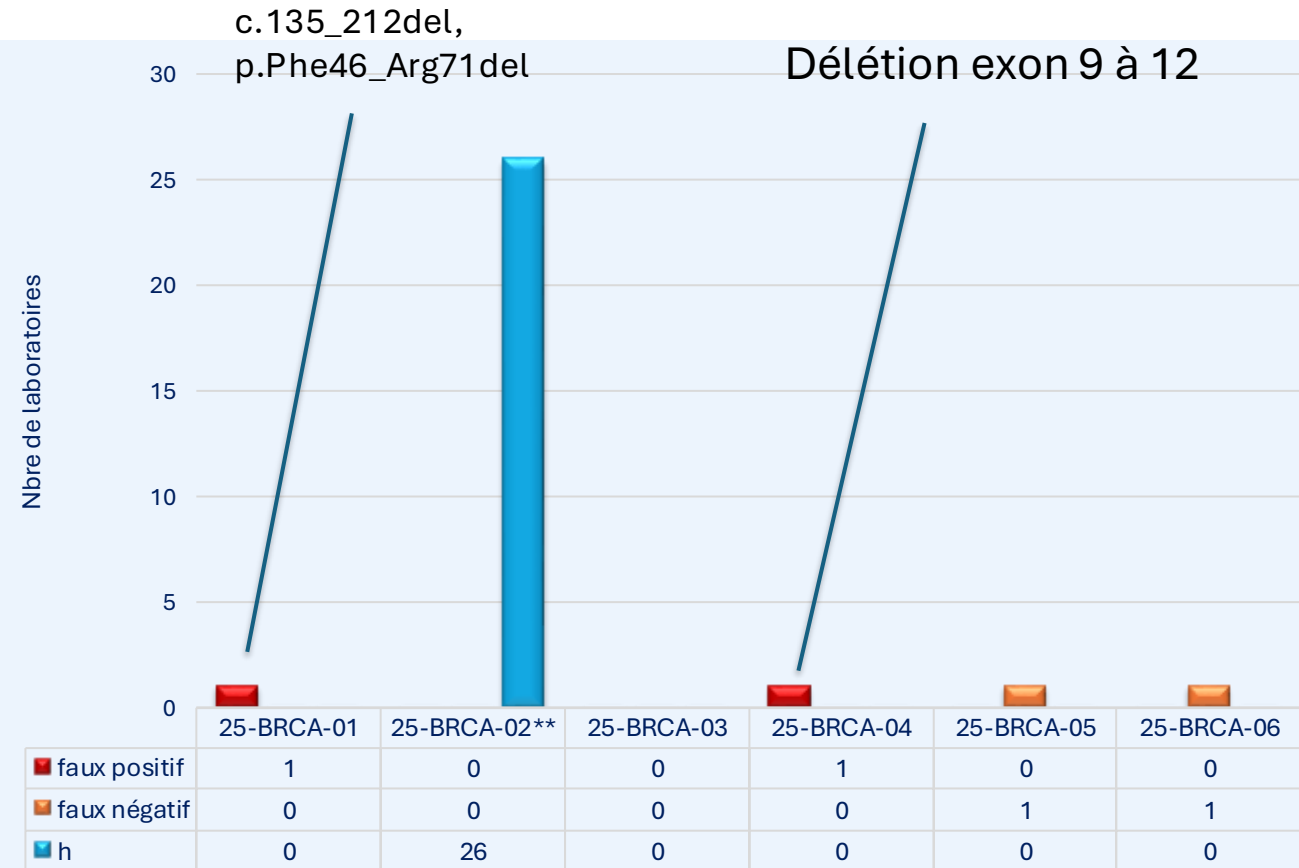
Erreurs de génotypes - Module Ovaire - BRCA1



Conclusion – échecs BRCA1

2 résultats faux positifs

2 résultats faux négatifs

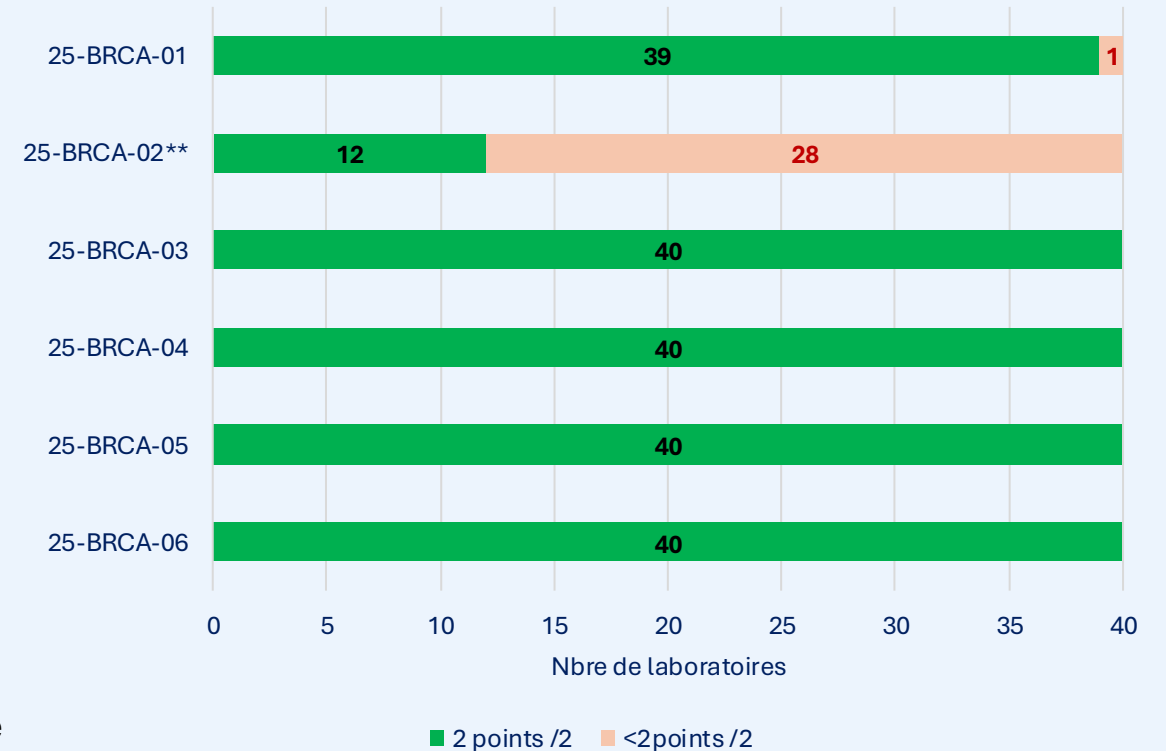


** Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

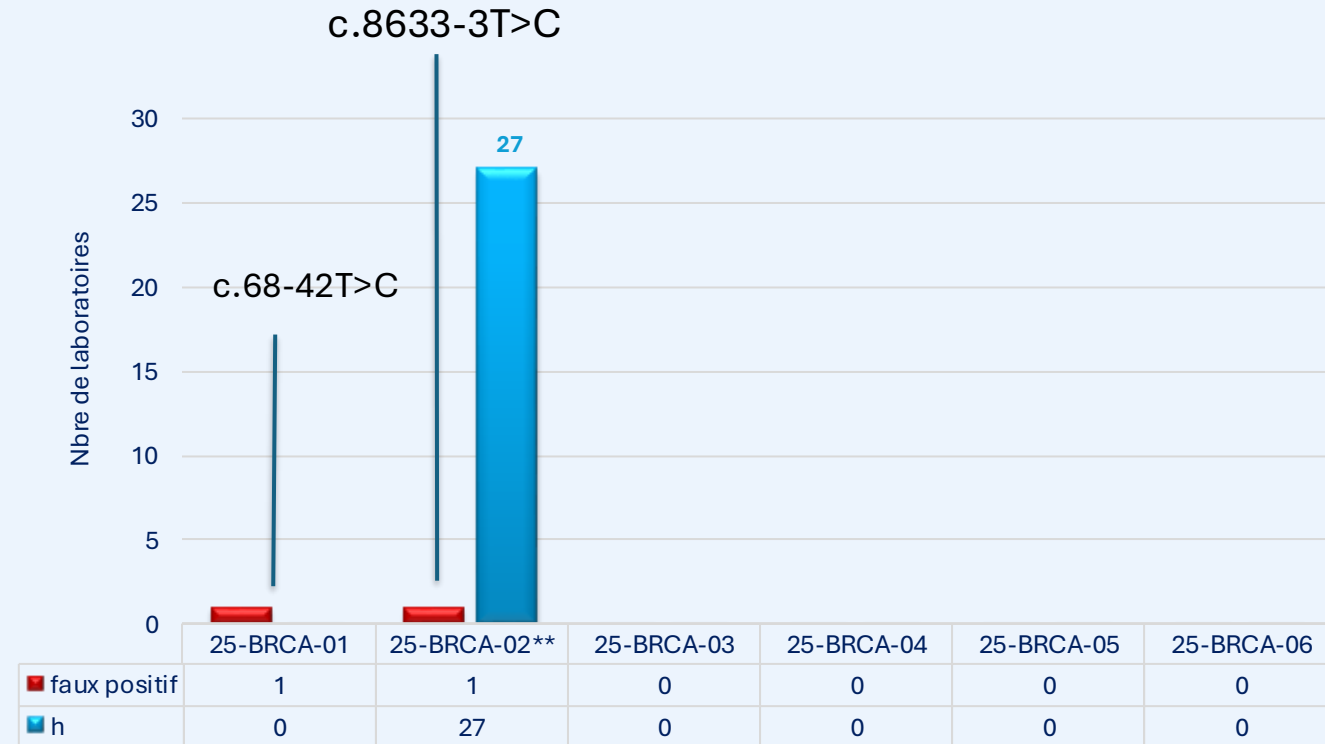
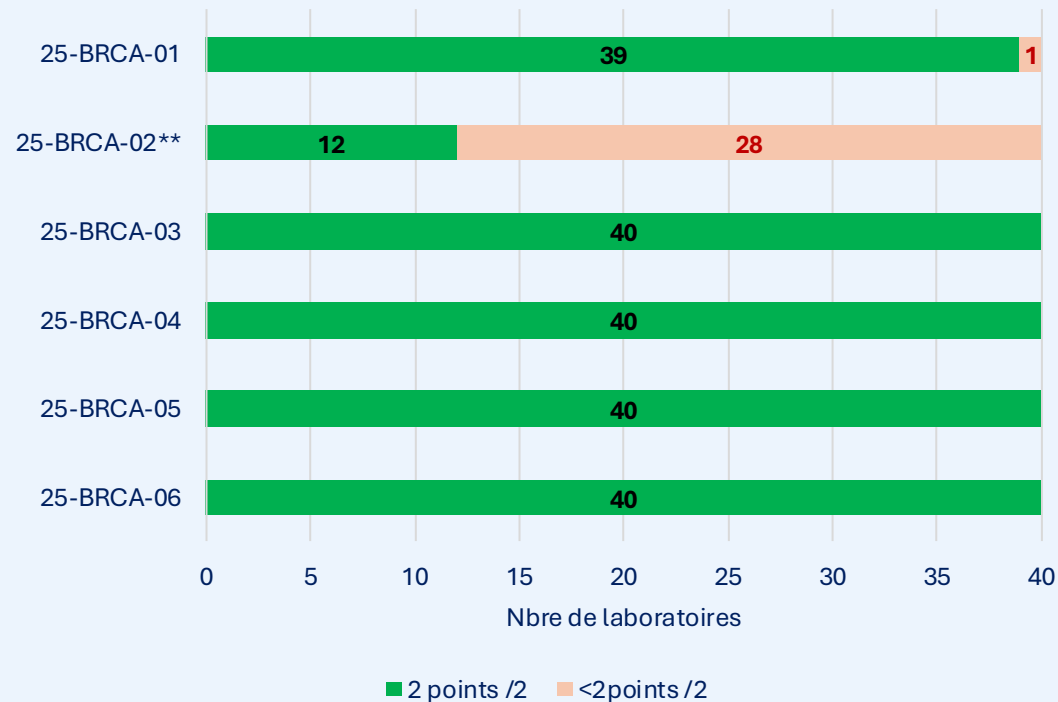
Génotypes attendus - Module Ovaire - BRCA2

Echantillon	BRCA2
25-Ovaire-01	WT
25-Ovaire-02 **	WT
25-Ovaire-03	c.4684C>T p.(Gln1562Ter) FA:65%
25-Ovaire-04	WT
25-Ovaire-05	WT
25-Ovaire-06	WT

** Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype



Erreurs de génotypes - Module Ovaire - BRCA2



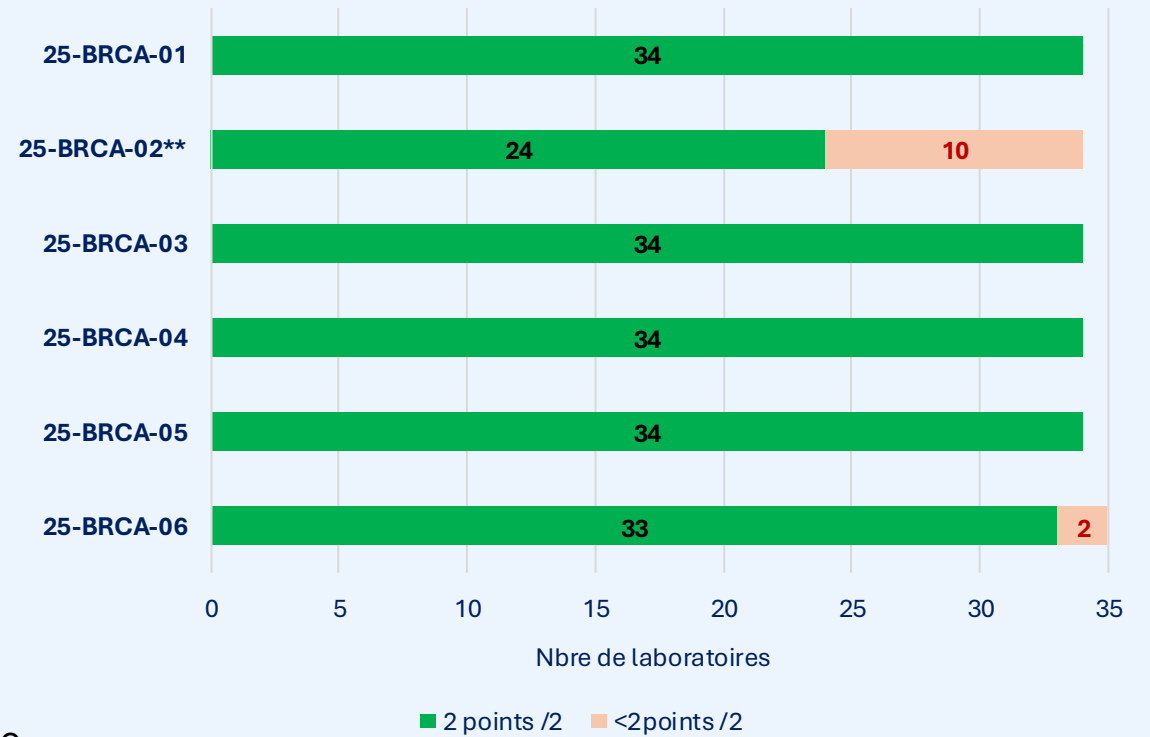
** Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

Conclusion – échecs BRCA2

1 résultat faux positif

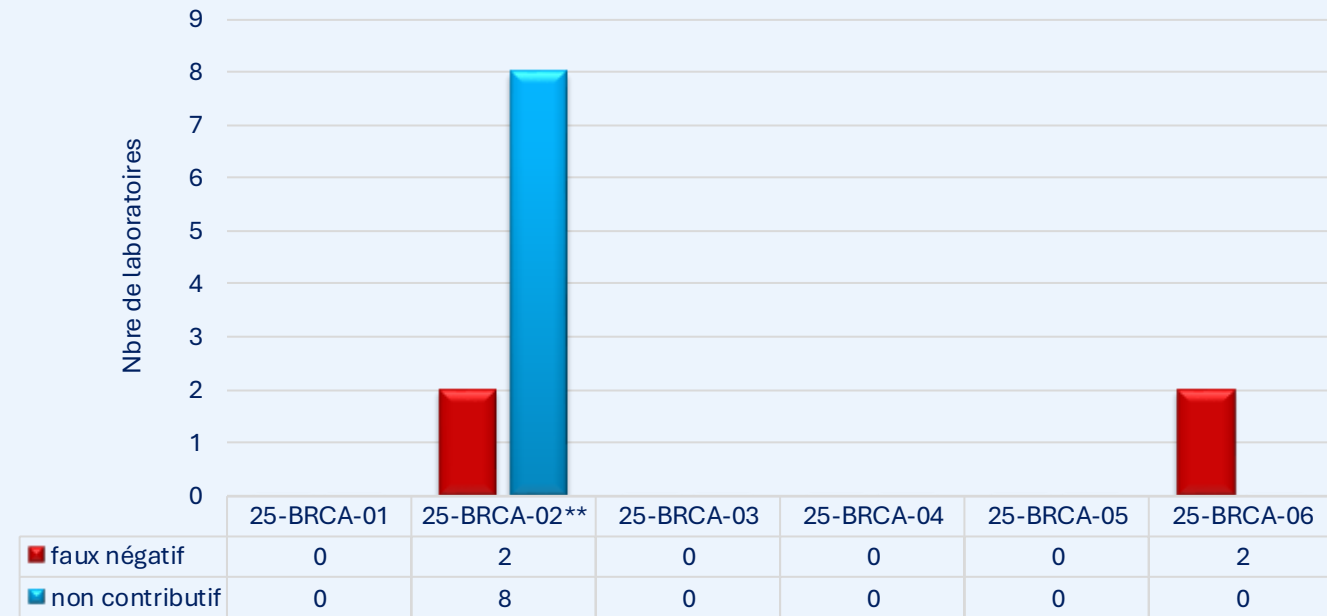
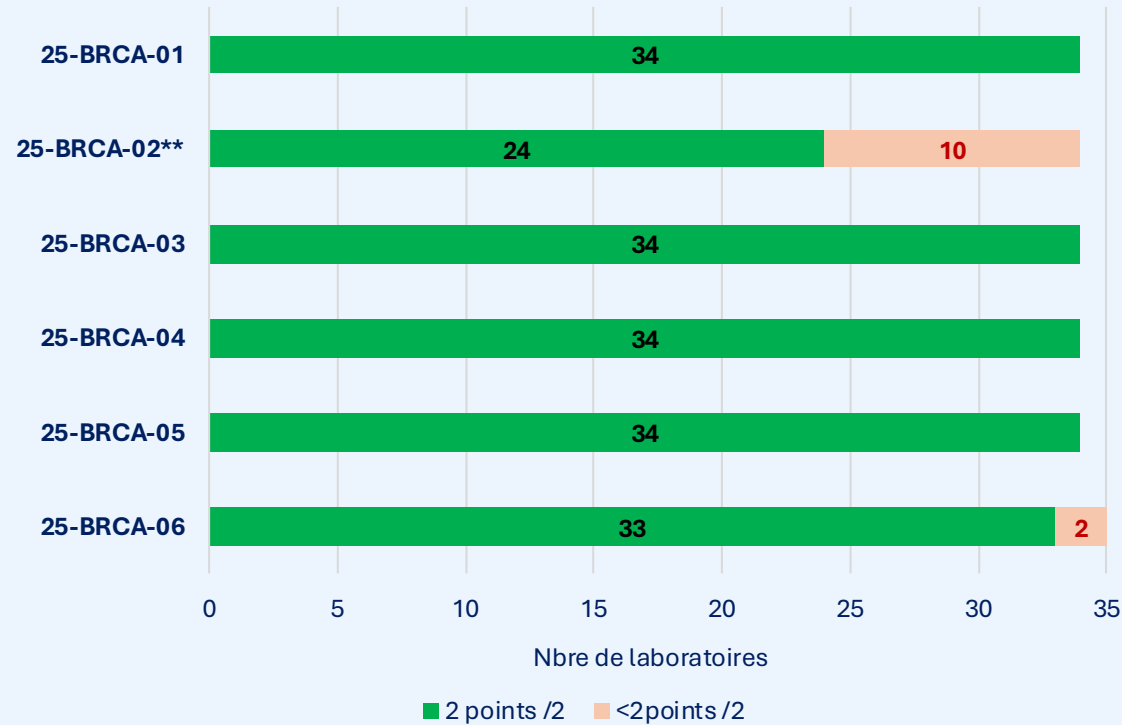
Génotypes attendus - Module Ovaire – TP53

Echantillon	TP53
25-Ovaire-01	c.734G>A p.(Gly245Asp) FA:45%
25-Ovaire-02 **	c.930del p.(Asn310fs) FA:35%
25-Ovaire-03	c.524G>A p.(Arg175His) FA:50%
25-Ovaire-04	c.517G>T p.(Val173Leu) FA:25%
25-Ovaire-05	c.1024C>T p.(Arg342Ter) FA:30%
25-Ovaire-06	c.916C>T p.(Arg306Ter) FA:80%



** Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

Erreurs de génotypes - Module Ovaire – TP53



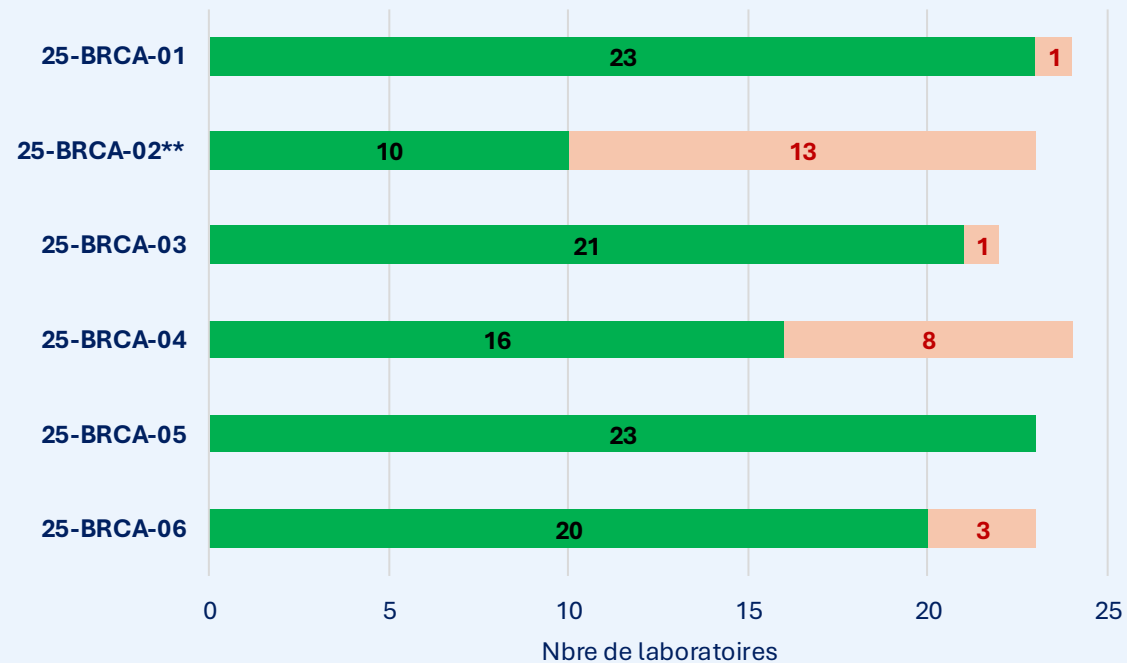
** Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

Conclusion – échecs TP53

2 résultats faux négatifs

Génotypes attendus - Module Ovaire – Statut HRD

Échantillon	Statut HRD
25-Ovaire-01	positif
25-Ovaire-02 **	positif
25-Ovaire-03	positif
25-Ovaire-04	positif
25-Ovaire-05	positif
25-Ovaire-06	positif



** Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

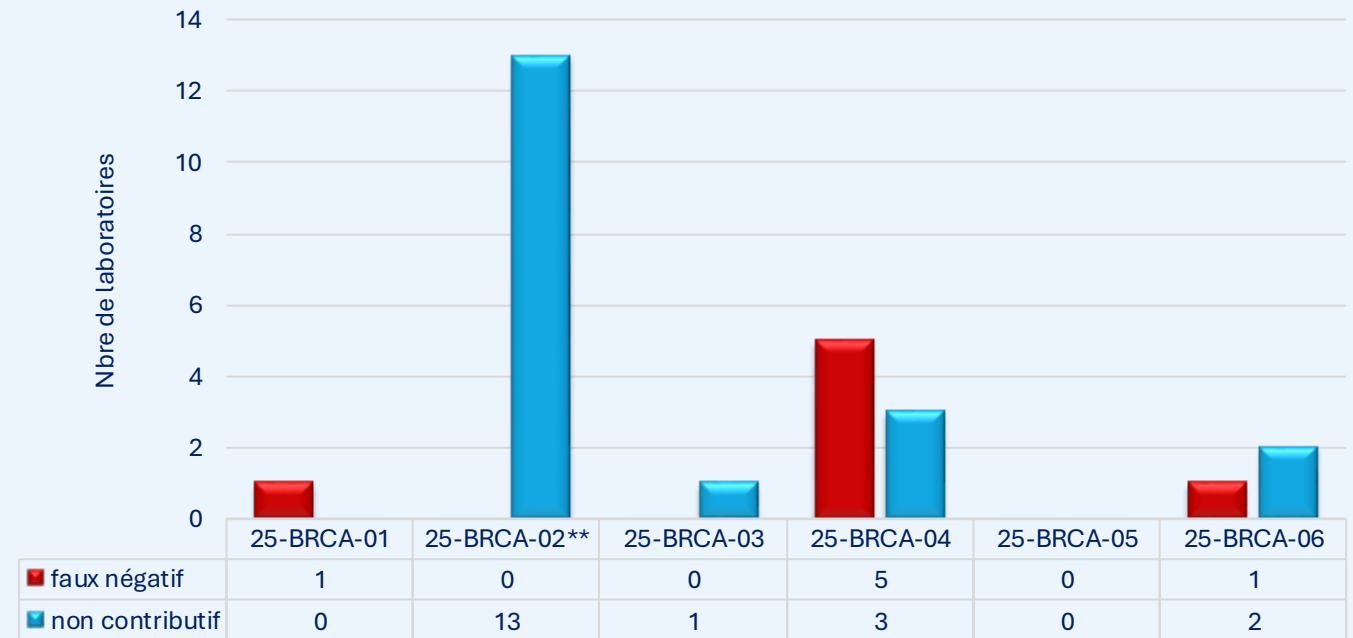
■ 2 points / 2 ■ <2 points / 2

Erreurs de génotypes - Module Ovaire – Statut HRD

Échantillon	Statut HRD
25-Ovaire-01	positif
25-Ovaire-02 **	positif
25-Ovaire-03	positif
25-Ovaire-04	positif
25-Ovaire-05	positif
25-Ovaire-06	positif

Taux de réussite: **58%**

** Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype



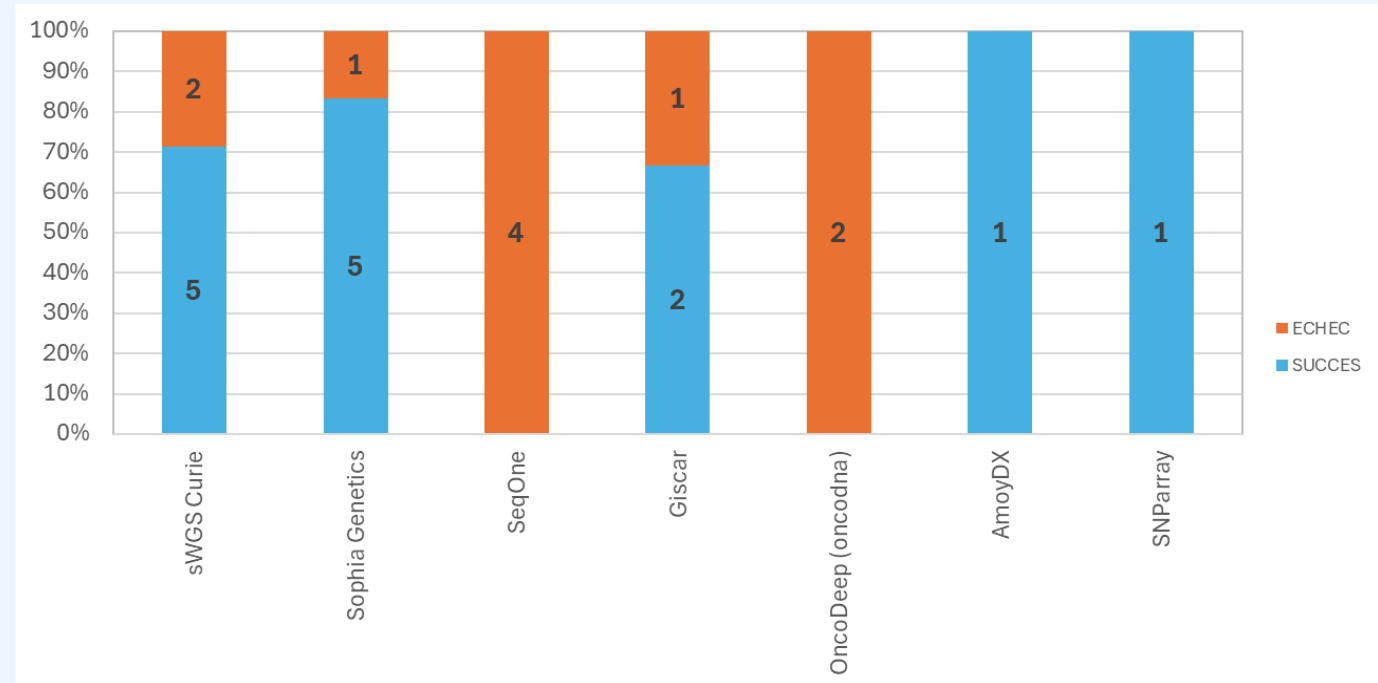
Conclusion – échecs HRD

7 résultats faux négatifs

6 résultats non contributifs

Stratégie GIS

Approche utilisée	ECHEC	SUCCES	Total	Taux de succès
sWGS Curie	2	5	7	71%
Sophia Genetics	1	5	6	83%
SeqOne	4	0	4	0%
Giscar	1	2	3	67%
OncoDeep	2	0	2	0%
SNParray	0	1	1	100%
AmoyDX	0	1	1	100%
Total	10	14	24	58%



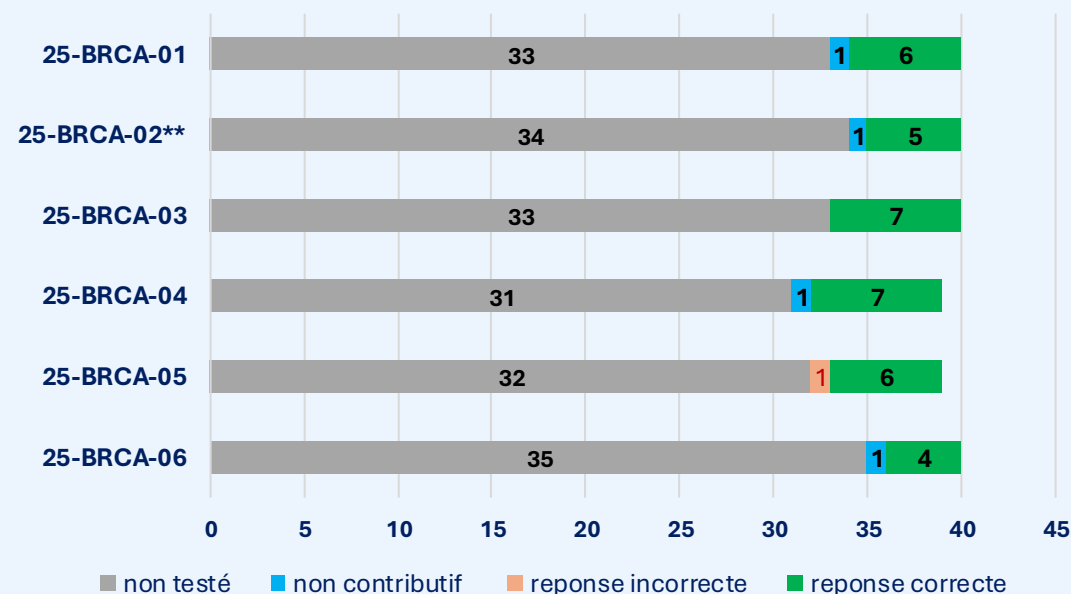
Génotypes attendus - Module Ovaire – méthylation BRCA1

Optionnel

Les résultats sont rapportés à titre informatif et ne sont pas notés

En moyenne, **17%** des laboratoires inscrits au module ont analysé la méthylation du promoteur *BRCA1*

Échantillon	Promoteur BRCA1
25-Ovaire-01	promoteur non méthylé
25-Ovaire-02 **	promoteur méthylé
25-Ovaire-03	promoteur non méthylé
25-Ovaire-04	promoteur méthylé
25-Ovaire-05	promoteur non méthylé
25-Ovaire-06	promoteur non méthylé



Taux de réussite: **88%**

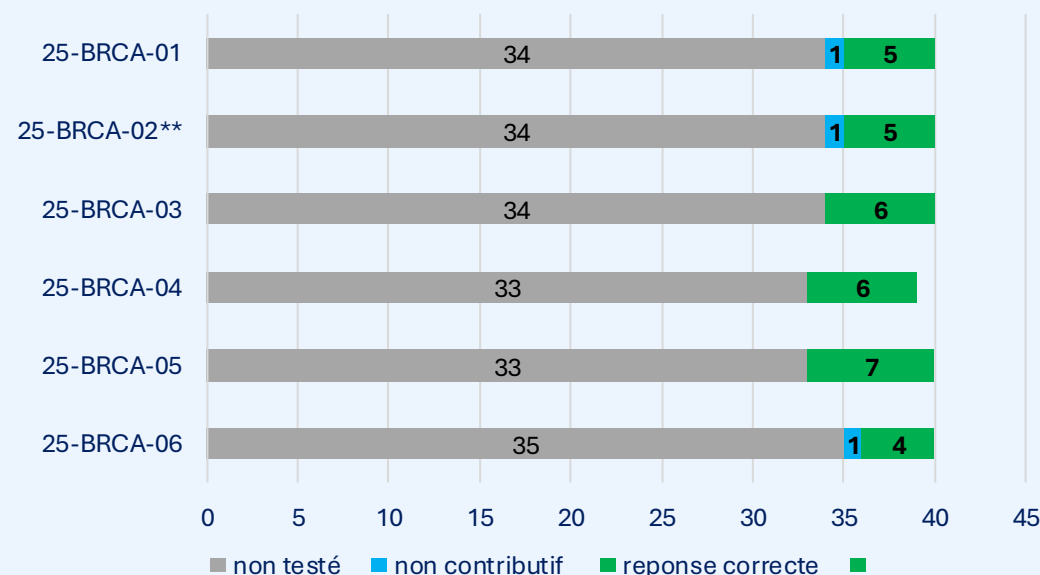
Génotypes attendus - Module Ovaire – méthylation RAD51C

Optionnel

Les résultats sont rapportés à titre informatif et ne sont pas notés

En moyenne, 15% des laboratoires inscrits au module ont analysé la méthylation du promoteur *RAD51C*

Échantillon	Promoteur RAD51C
25-Ovaire-01	promoteur non méthylé
25-Ovaire-02 **	promoteur non méthylé
25-Ovaire-03	promoteur non méthylé
25-Ovaire-04	promoteur non méthylé
25-Ovaire-05	promoteur non méthylé
25-Ovaire-06	promoteur non méthylé



Taux de réussite: 92%

Génotypes attendus - Module Ovaire – Autres gènes

Echantillon	Statut RAD51C (NM_058216.3)
25-Ovaire-01	c.1026+5_1026+7del FA:80%
25-Ovaire-02 **	WT
25-Ovaire-03	WT
25-Ovaire-04	WT
25-Ovaire-05	WT
25-Ovaire-06	WT

Au total, **14/40 (35%)** des participants inscrits au module ont détecté la mutation *RAD51C*.

24 laboratoires déclarent RAD51C sur leur panel

** Échantillon éducatif, non comptabilisé dans le score de Génotype

Conclusion - Génotypes Module Ovaire

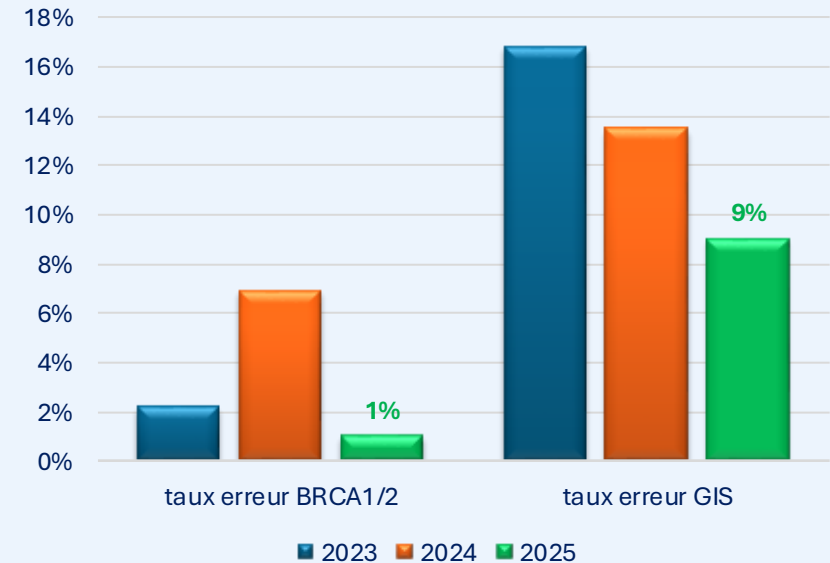
Pour un total de :

- 685 analyses (BRCA1/2+TP53)
- 480 analyses (BRCA1/2)
- 139 analyses HRD (participation en hausse)

Echecs 2025	Echecs 2024
4 BRCA1 (2FN, 2FP)	9 BRCA1 (1 FN, 2(NC)
1 BRCA2 (1 FP)	14 BRCA2 (1 FP, 1 FN, 12 NC)
2 TP53 (2FN)	7 TP53 (2 FN, 5 NC)
13 HRD (7 FN, 6 NC)	10 GIS (5 FN, 5 NC)

Taux d'erreur programme Ovaire : $7/685 = 1\%$
Taux d'erreur BRCA1/2 uniquement : $5/480 = 1\%$

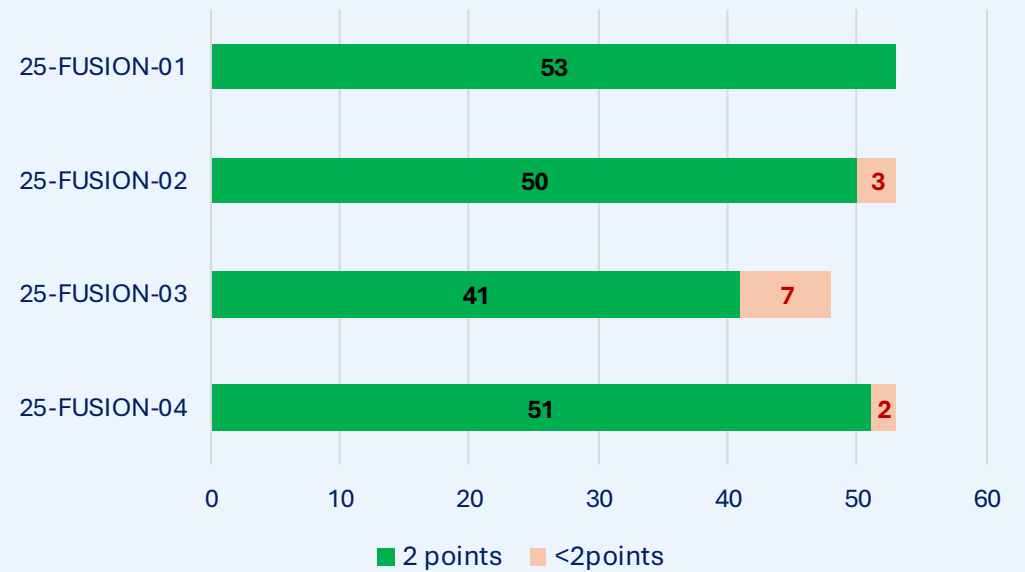
Taux d'erreur HRD: $13/139 = 9\%$



Génotypes attendus - Module Fusion

Echantillon	Transcrits de fusion	% Succès
25-FUSION-01	<i>SDC4::ROS1</i> FA:30%	100%
25-FUSION-02	<i>KIF5B::RET</i> FA: 30%	94%
25-FUSION-03	<i>EML4::ALK v3</i> FA:20%	85%
25-FUSION-04	<i>ETV6::NTRK3</i> FA: 10%	96%

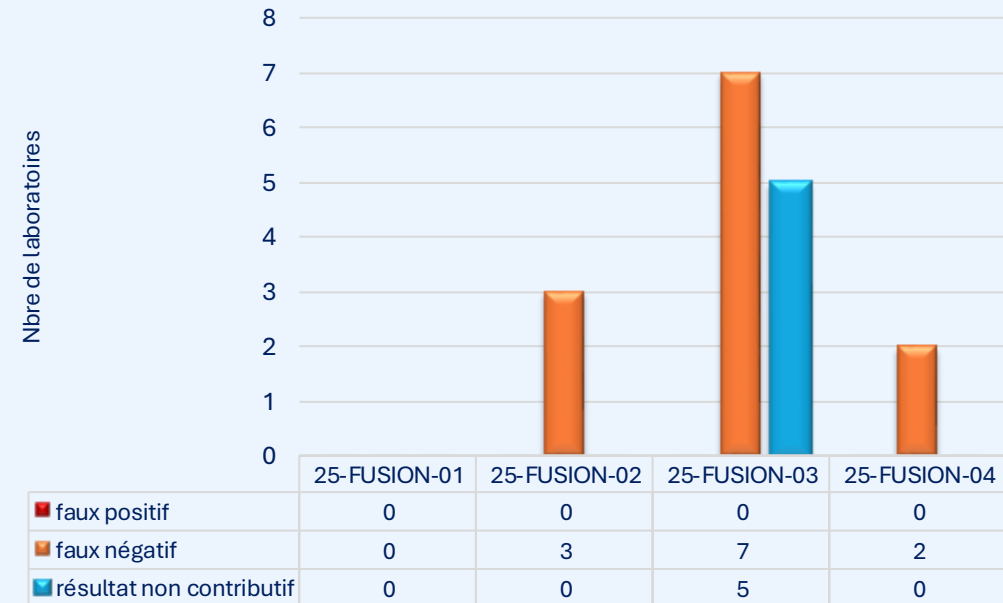
Nombre de laboratoires ayant réussi	% Succès module	Score min	Score moyen	Score max
43 (n=53)	81%	50%	94 %	100%



Erreurs de génotypes - Module Fusion

Echantillon	Transcrits de fusion	% Succès
25-FUSION-01	<i>SDC4::ROS1</i> FA:30%	100%
25-FUSION-02	<i>KIF5B::RET</i> FA: 30%	94%
25-FUSION-03	<i>EML4::ALK v3</i> FA:20%	85%
25-FUSION-04	<i>ETV6::NTRK3</i> FA: 10%	96%

17 échecs pour un total de 207 analyses
Taux erreur: 8,2%



4 résultats sans partenaire - comptabilisé en e [recours en cours]

Conclusion – échecs Transcrits de fusion

12 résultats faux négatifs

5 résultats non contributifs

Répartition des échecs en fonction des techniques

Famille de kit / librairie	Succès	Échecs	Total	Taux d'échec
ArcherDx	18	5	23	21,7%
Oncomine / ThermoFisher	5	4	9	44,4%
Agilent	6	3	9	33,3%
Twist / Roche-KAPA	3	1	4	25,0%
Idylla Fusion Assay	1	1	2	50,0%
Sophia RNA Target	2	0	2	0,0%
Qiagen QIAseq	2	0	2	0,0%
AmoyDx	0	1	1	100,0%
Autre	0	1	1	100,0%

Séquenceur / famille	Succès	Échecs	Total	Taux d'échec
MiSeq / MiSeqDx	17	2	19	11%
NextSeq / NextSeqDx / NextSeq 1000 / 2000	8	2	10	20%
Ion S5 / Ion S5XL	4	3	7	57%
Genexus	4	2	6	67%
MiniSeq	2	2	4	50%
Aviti Element	2	1	3	33%
NovaSeq 6000	0	1	1	100%
Autre + Idylla	1	2	3	67%

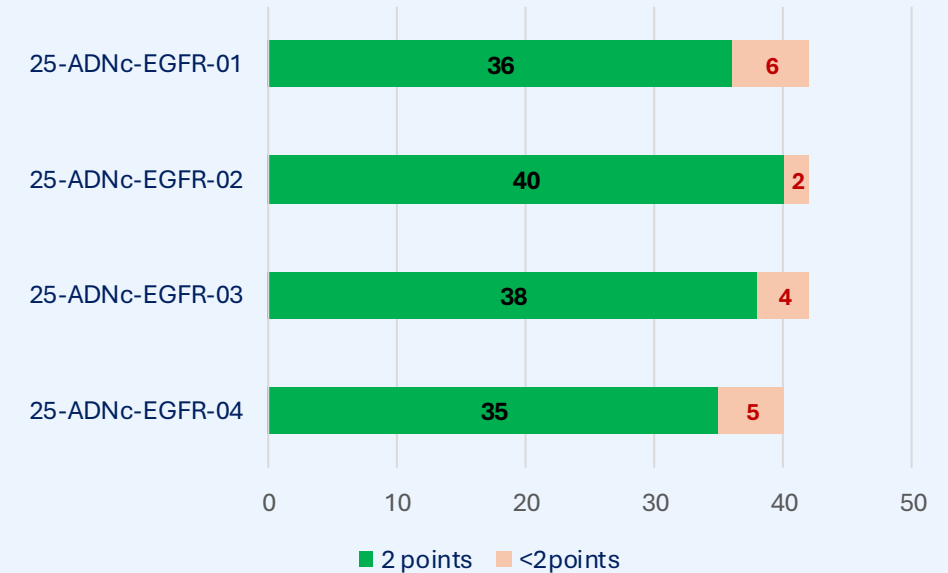
Répartition des échecs en fonction des techniques

Bioinformatique	Succès	Échecs	Total	Taux d'échec
ArcherDx / Archer Analysis	18	5	23	21,70%
SeqOne	5	1	6	16,70%
Thermo Genexus	4	2	6	33,30%
Thermo Ion Torrent	1	2	3	66,70%
Sophia Genetics	4	0	4	0%
Pipeline interne maison	1	2	3	66,70%
Qiagen / CLC / Biomedical Genomics	2	0	2	0%
Euformatics	1	0	1	0%
Life&Soft	1	0	1	0%
AmoyDx ANDAS	0	1	1	100%

Fournisseur kit extraction	Succès	Échecs	Total	Taux d'échec
Promega	32	7	39	17,90%
Extraction manuelle	4	2	6	33%
Qiagen	0	2	2	100%
Biocartis	0	2	2	100%
Macherey-Nagel	0	1	1	100%
Pentabase	0	1	1	100%
Non renseigné	1	1	2	50%

Génotypes attendus - Modules ADN circulant EGFR

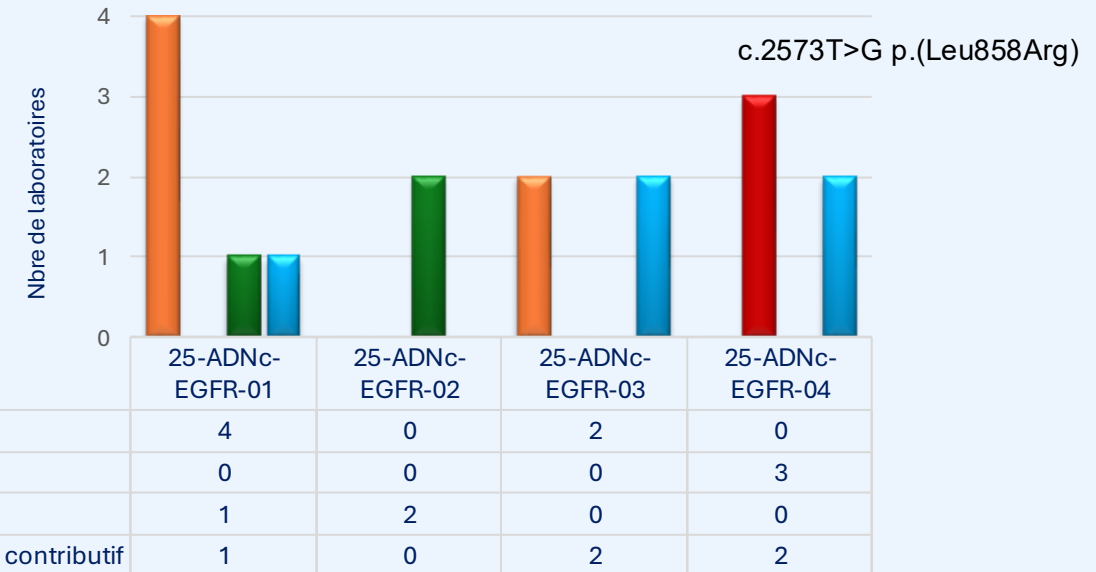
Échantillon	Altérations	% Succès
25-ADNc-EGFR-01	c.2303_2311dup p.(Ser768_Asp770dup) FA: 2,5%	86%
25-ADNc-EGFR-02	c.2238_2255del p.(Glu746_Ser752delinsAsp) FA: 2,5%	95%
25-ADNc-EGFR-03	c.2573T>G p.(Leu858Arg) FA: 1%	90%
25-ADNc-EGFR-04	WT	88%



Erreurs de génotypes Modules ADN circulant EGFR

Échantillon	Altérations
25-ADNc-EGFR-01	c.2303_2311dup p.(Ser768_Asp770dup) FA: 2,5%
25-ADNc-EGFR-02	c.2238_2255del p.(Glu746_Ser752delinsAsp) FA: 2,5%
25-ADNc-EGFR-03	c.2573T>G p.(Leu858Arg) FA: 1%
25-ADNc-EGFR-04	WT

14 échecs pour un total de 166 analyses
Taux erreur global: 8%



f: mutation détectée, mais la nomenclature est fausse après séquençage (1,5 point)

Conclusion – échecs EGFR

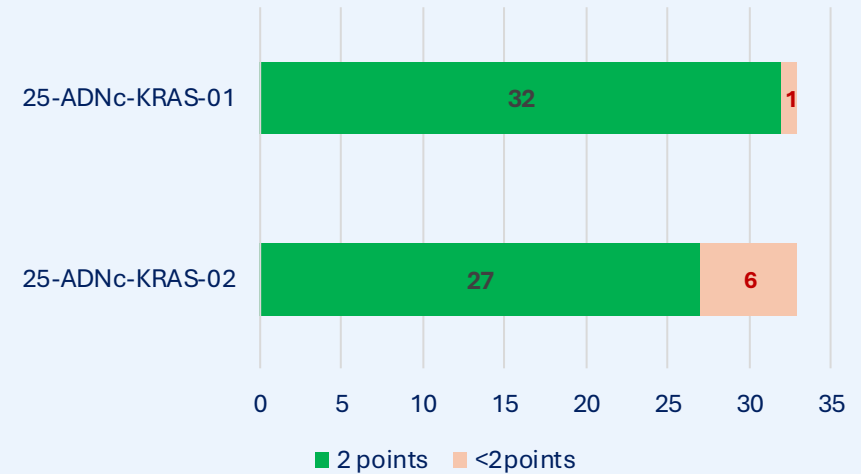
3 résultats faux positifs

6 résultats faux négatifs

5 résultats non contributifs

Génotypes attendus - Modules ADNc autres gènes **KRAS**

Échantillon	Altérations	% Succès
25-ADNc-KRAS-01	WT	97%
25-ADNc-KRAS-02	c.34G>T p.(Gly12Cys) FA:1%	82%

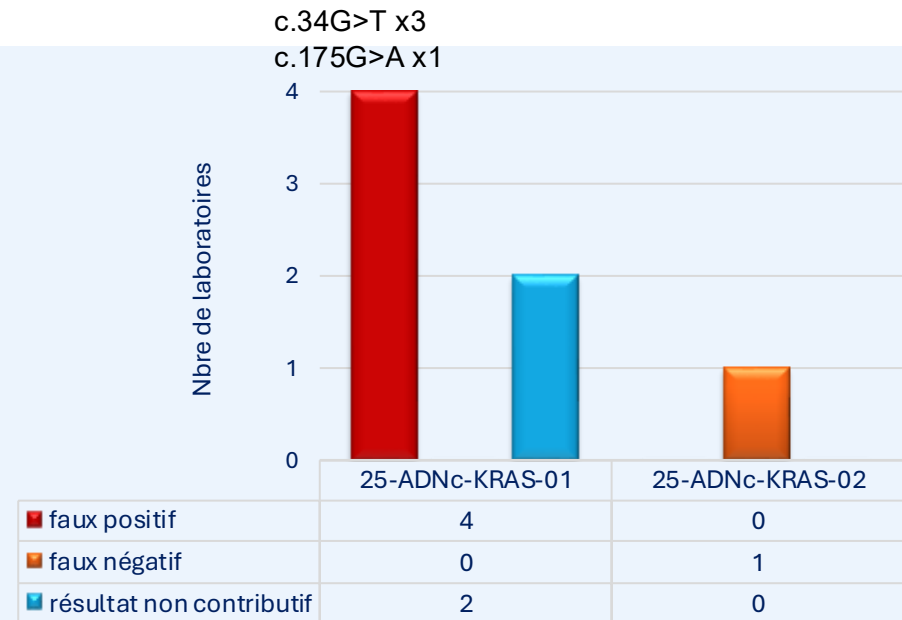


Erreurs de génotypes Modules ADNc autres gènes **KRAS**

Échantillon	Altérations	% Succès
25-ADNc-KRAS-01	WT	97%
25-ADNc-KRAS-02	c.34G>T p.(Gly12Cys) FA:1%	82%

7 échecs pour un total de 66 analyses

Taux erreur global: 10,6%



Conclusion – échecs KRAS

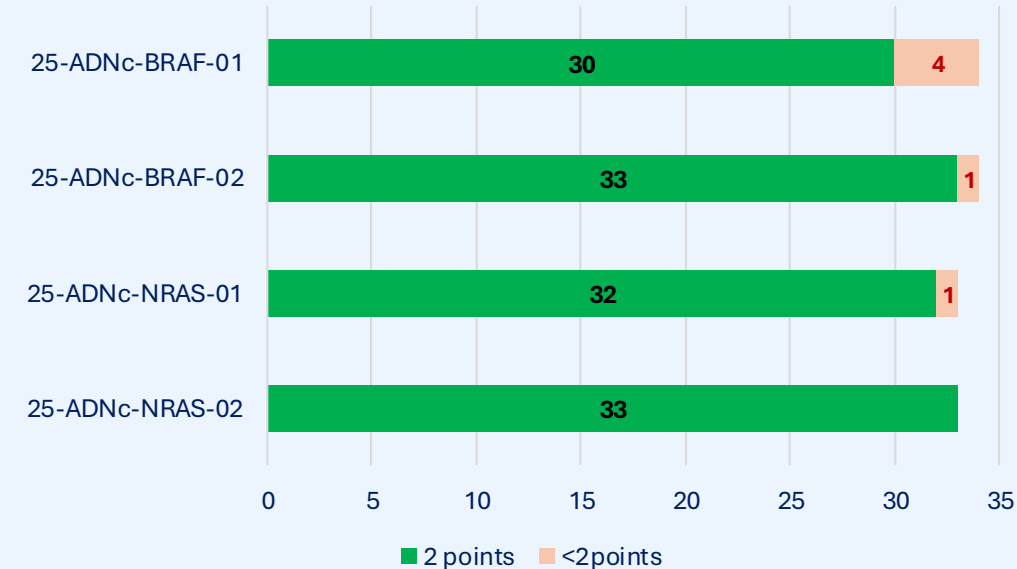
4 résultats faux positifs

1 résultat faux négatif

2 résultats non contributifs

Génotypes attendus - Modules ADNc autres gènes **BRAF/NRAS**

Échantillon	Altérations	% Succès
25-ADNc-BRAF-01	BRAF : c.1799_1800delinsAA p.(Val600Glu) FA: 1%	88%
25-ADNc-BRAF-02	BRAF : WT	97%
25-ADNc-NRAS-01	NRAS : WT	97%
25-ADNc-NRAS-02	NRAS : c.181C>A p.(Gln61Lys) FA:2,5%	100%



Erreurs de génotypes Modules ADNc autres gènes **BRAF/NRAS**

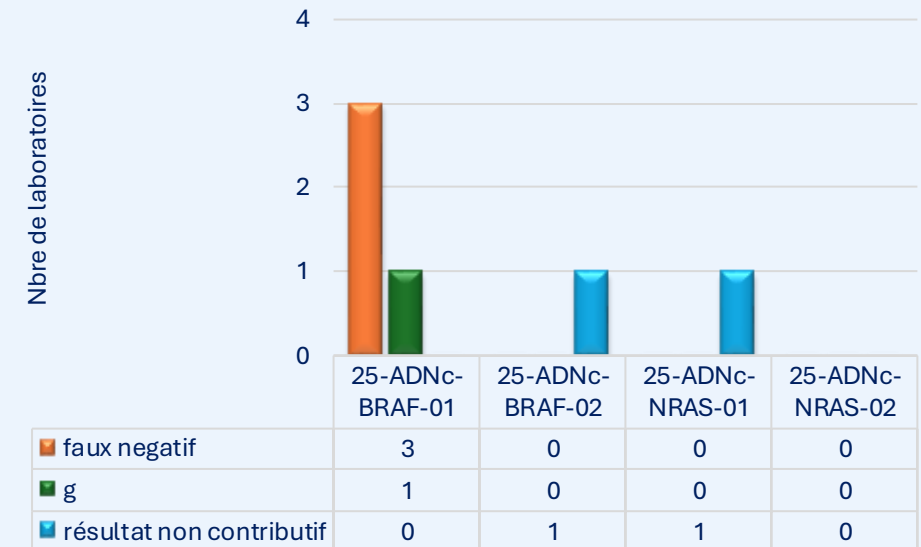
Échantillon	Altérations
25-ADNc-BRAF-01	BRAF : c.1799_1800delinsAA p.(Val600Glu) FA: 1%
25-ADNc-BRAF-02	BRAF : WT
25-ADNc-NRAS-01	NRAS : WT
25-ADNc-NRAS-02	NRAS : c.181C>A p.(Gln61Lys) FA:2,5%

BRAF: 4 échecs pour un total de 68 analyses

Taux erreur global BRAF: 6%

NRAS: 1 échec pour un total de 66 analyses

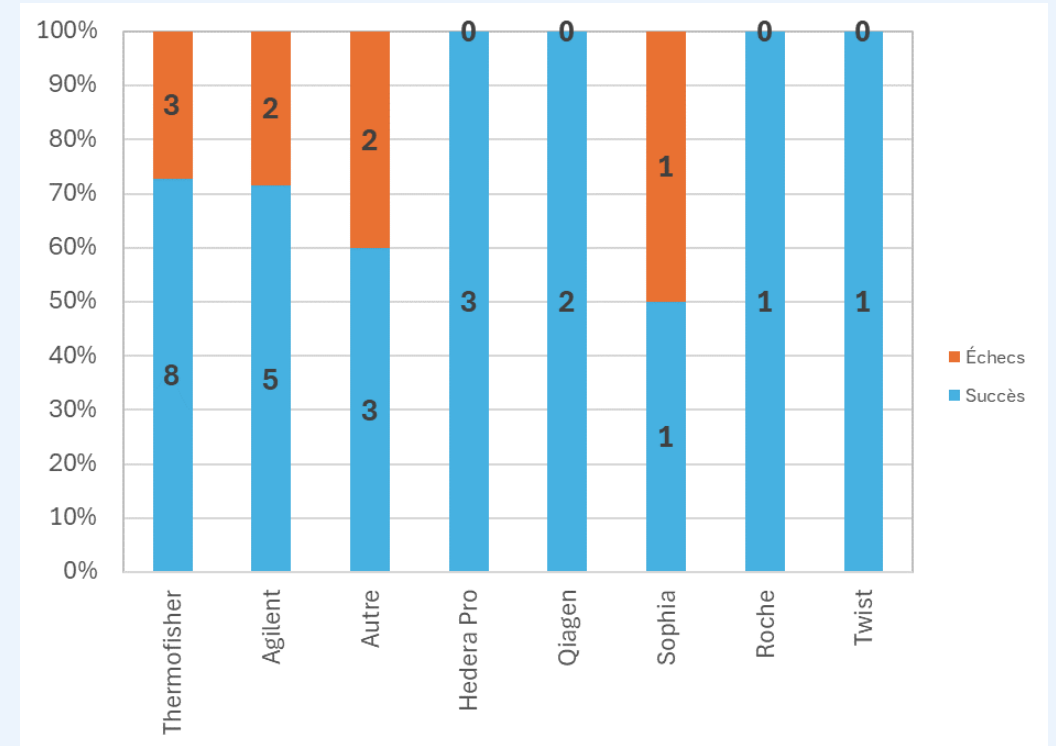
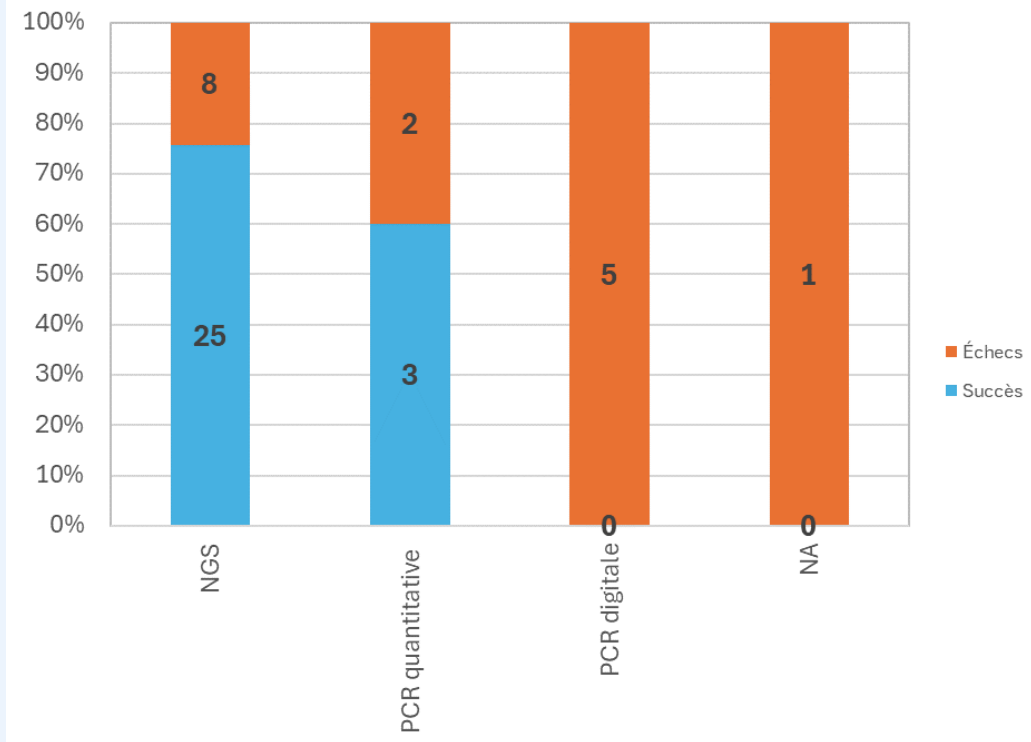
Taux erreur global NRAS: 1,5%



g: mutation détectée, mais erreur de mutation (erreur de codon)

Conclusion – BRAF	Conclusion – NRAS
3 résultats faux négatifs	-
1 résultat non contributif	1 résultat non contributif

Méthode analytique ADN circulant - Succès total >90%



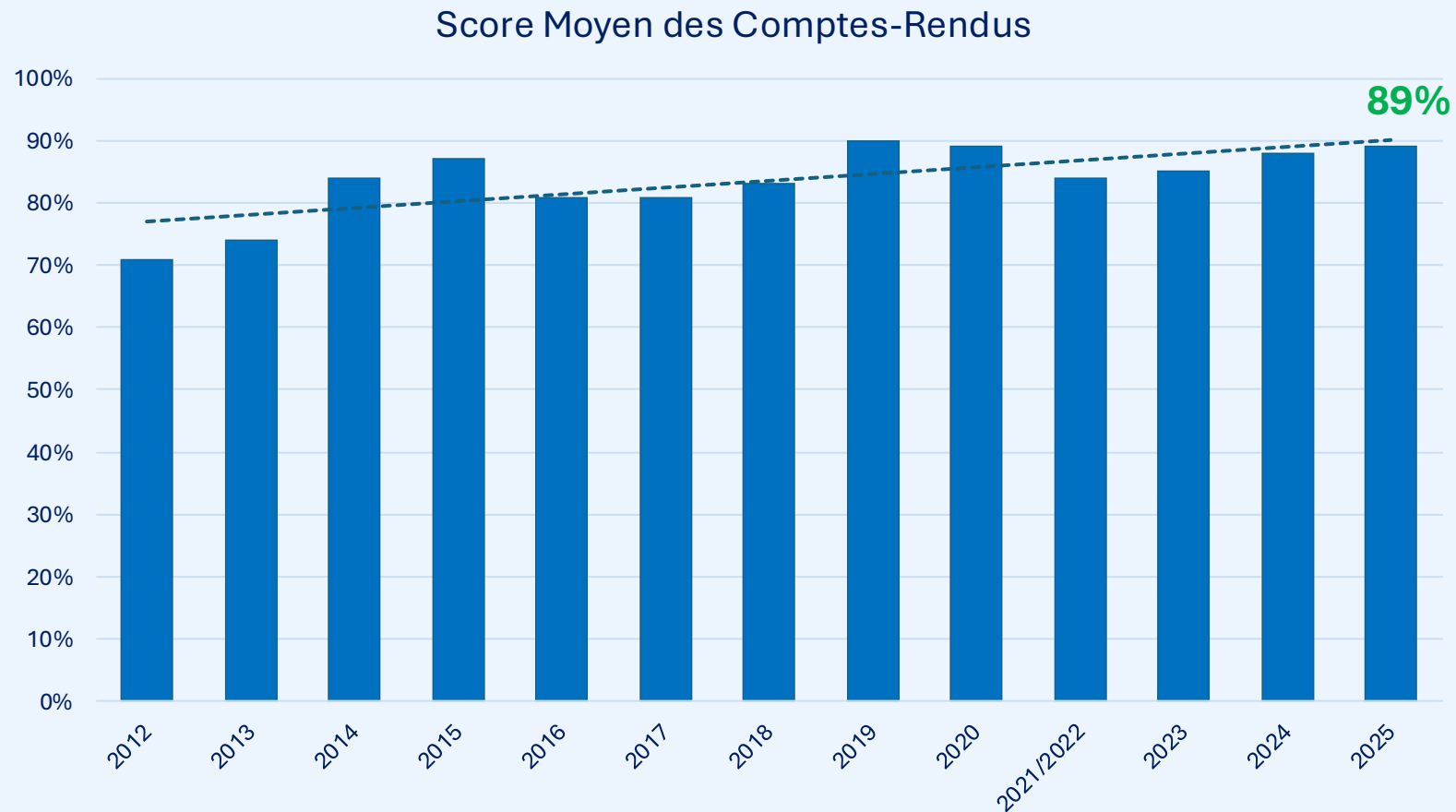
RESULTATS DES COMPTES-RENDUS



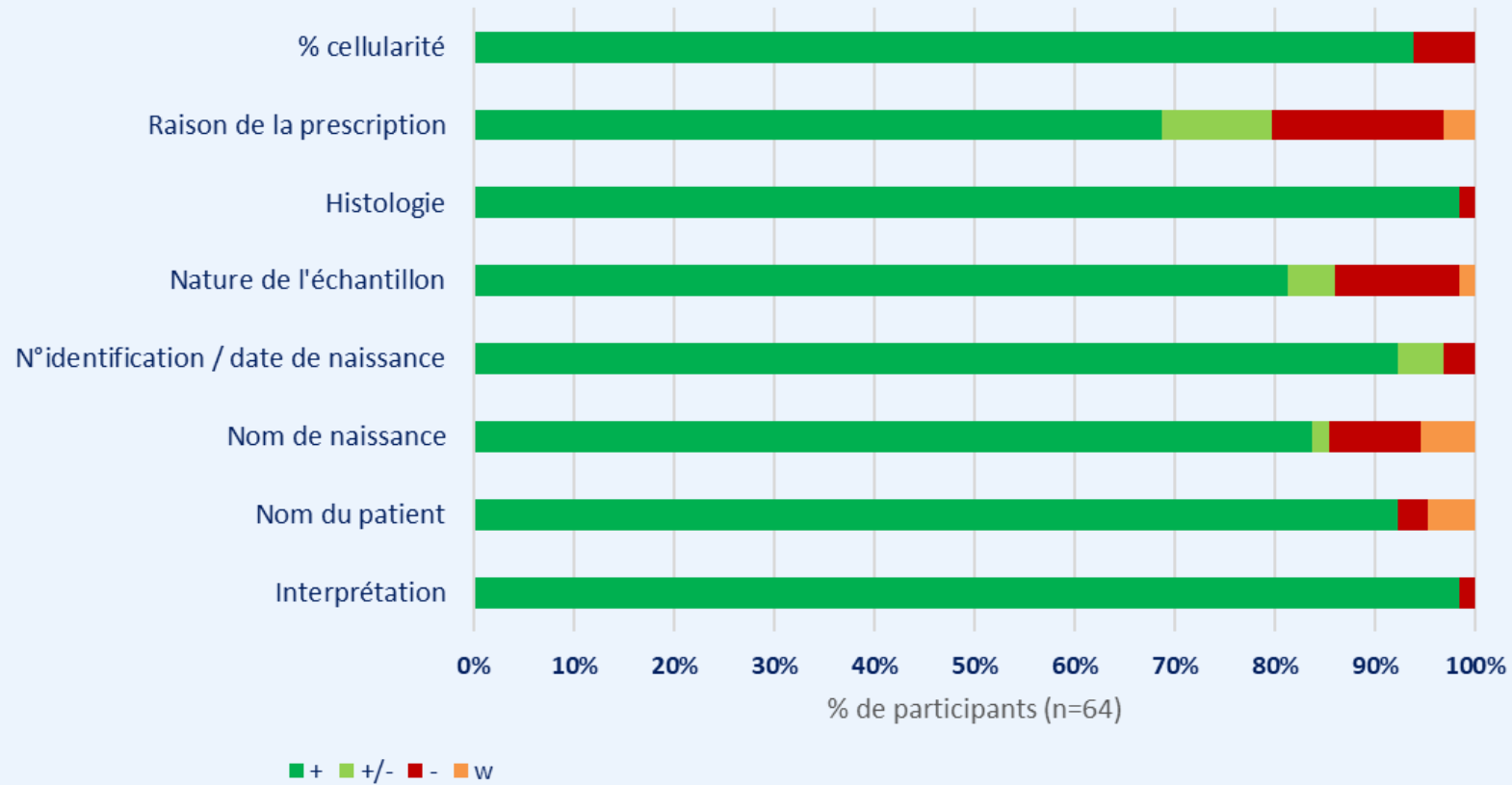
Résultats d'évaluation des comptes-rendus

Nbre de participants ayant obtenu plus de 80%	% Succès	Score moyen	Score min	Score max
56 (N=64)	88% ↑	89 % ↑	24%	100%

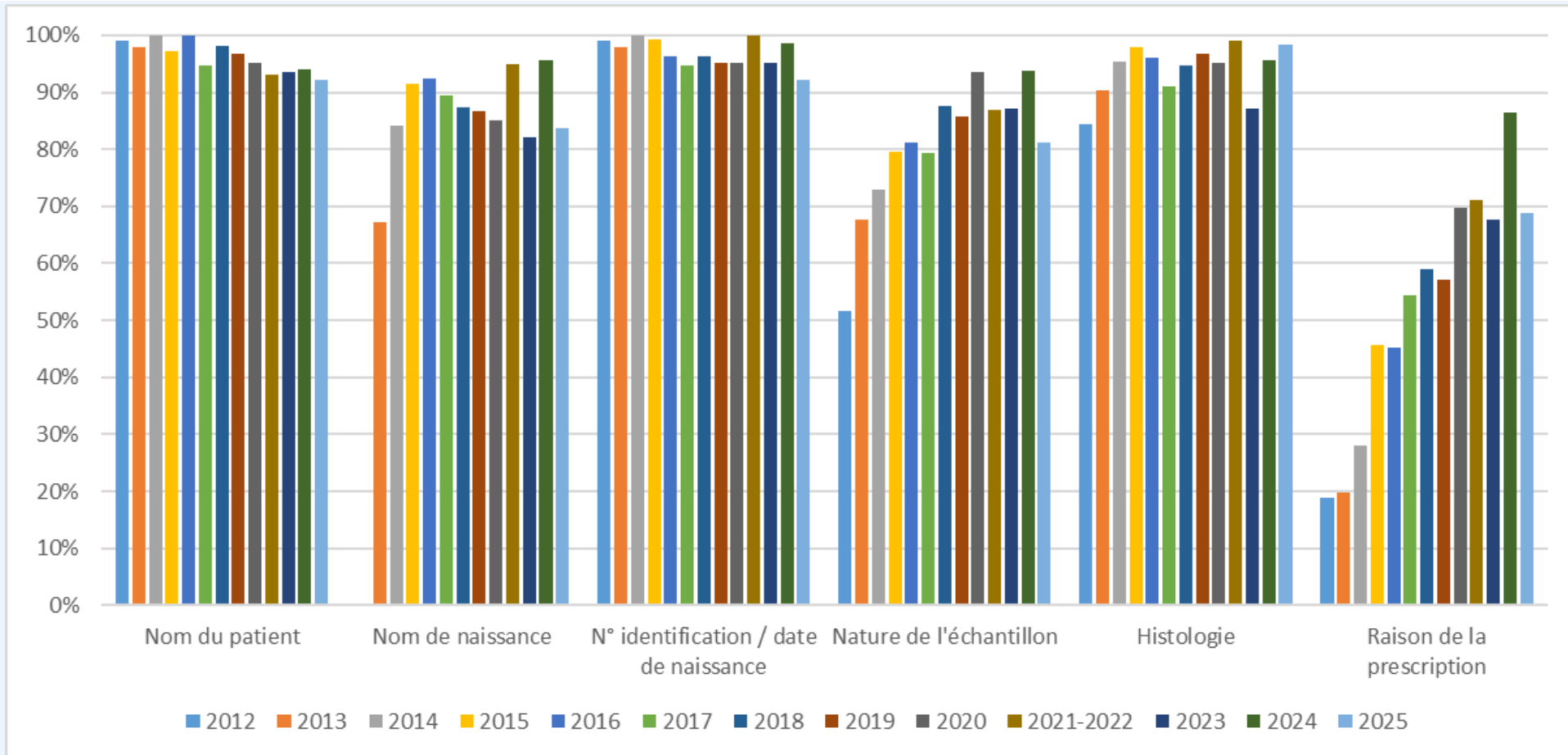
Évolution des résultats de comptes-rendus



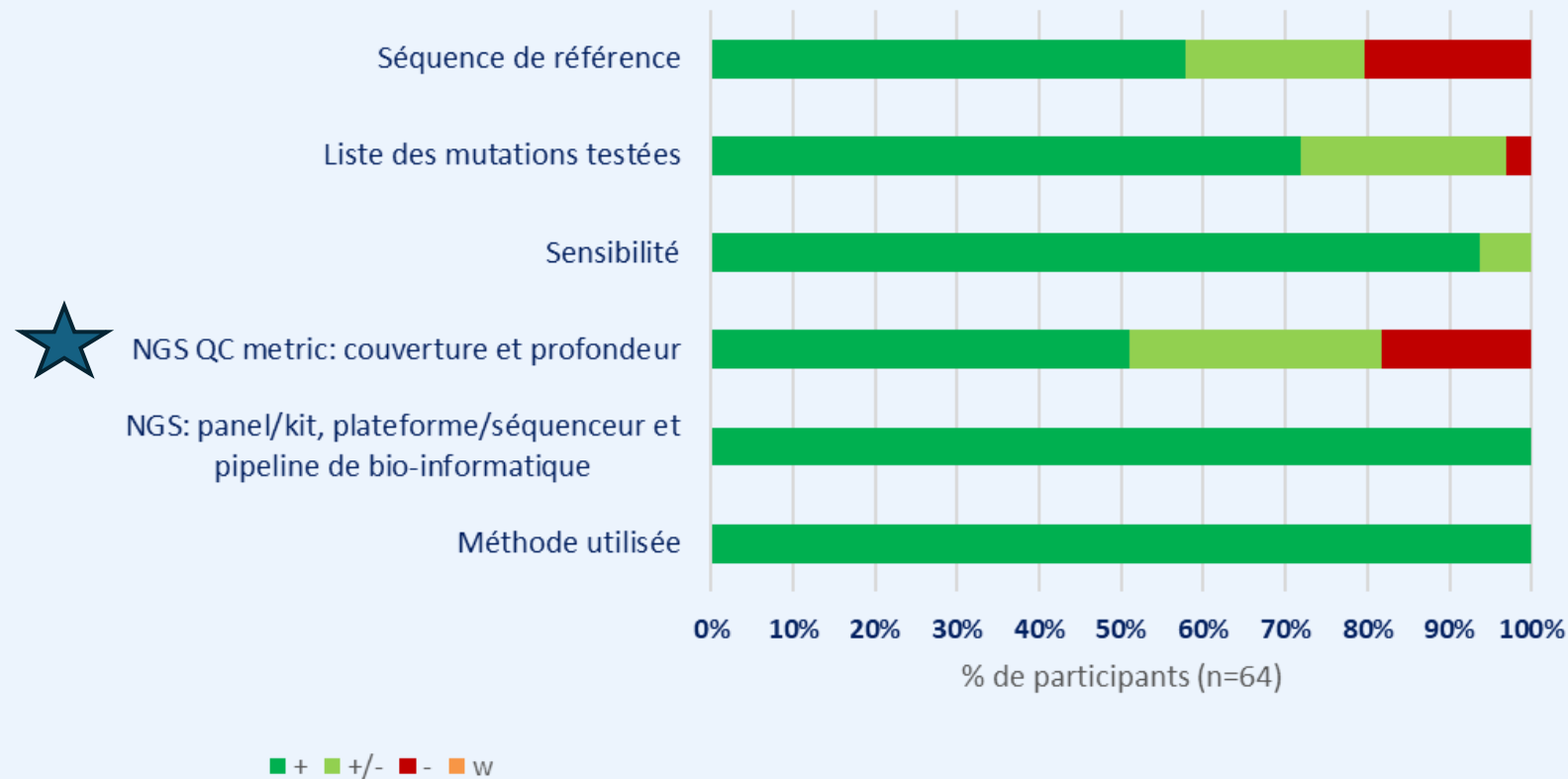
Résultats de comptes-rendus- Identification



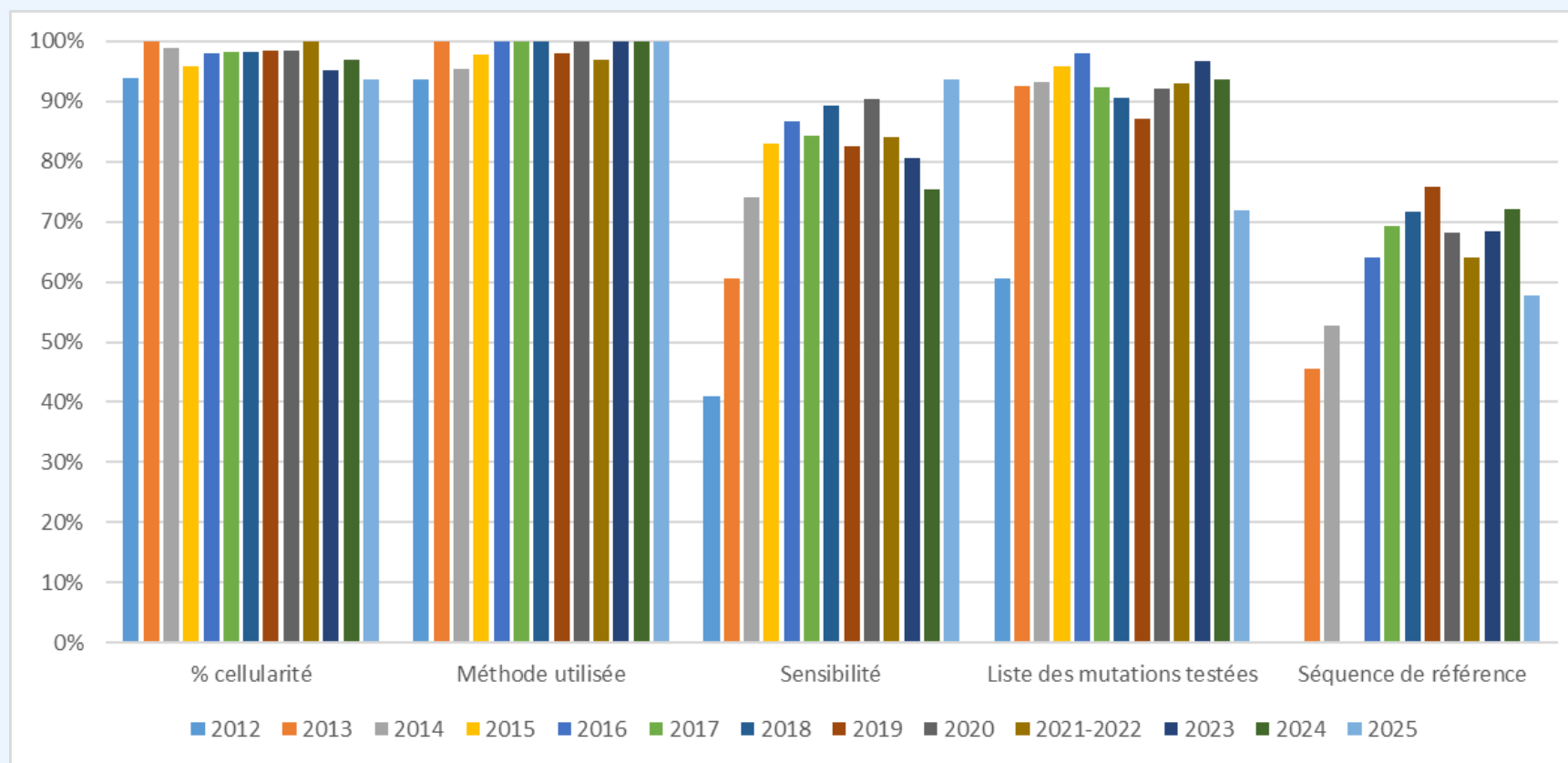
Évolution des Résultats de comptes-rendus- Identification



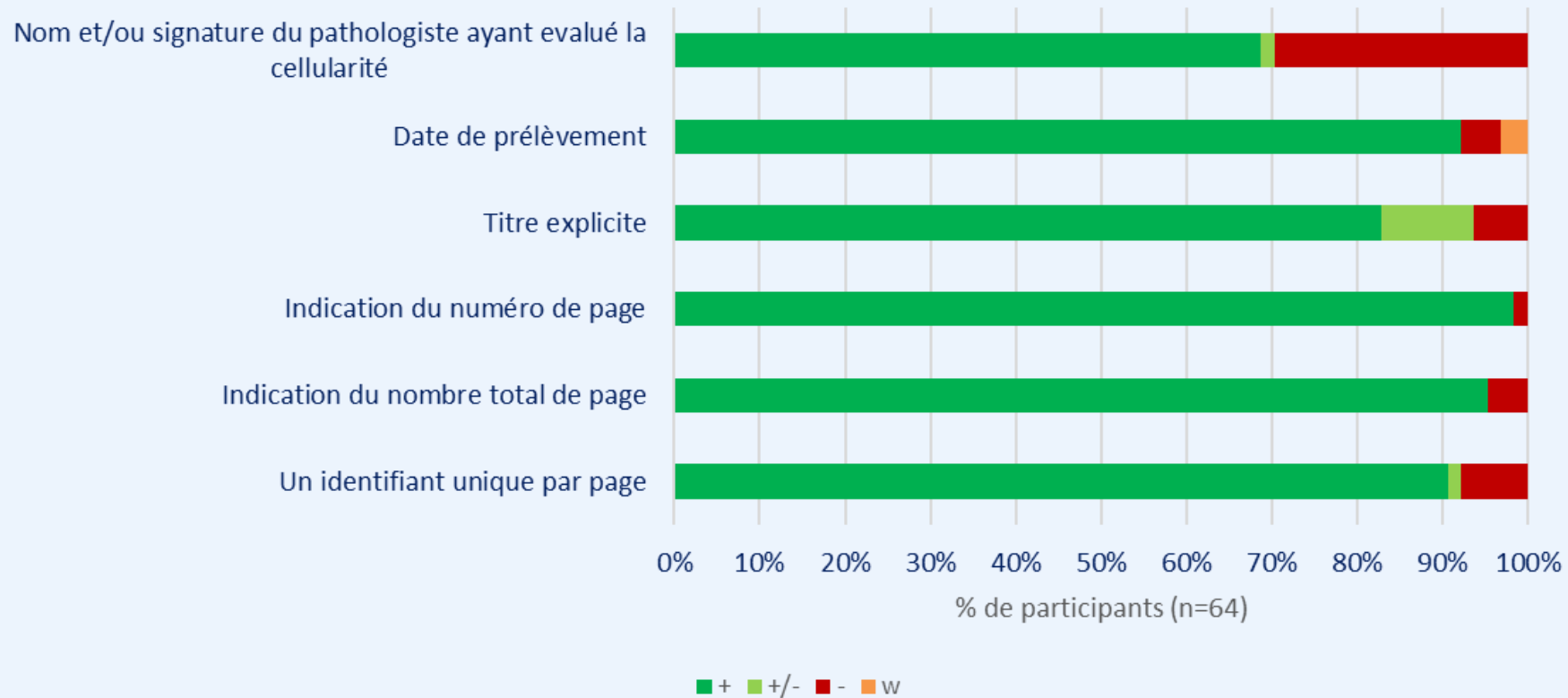
Résultats de comptes-rendus- Information sur les méthodes



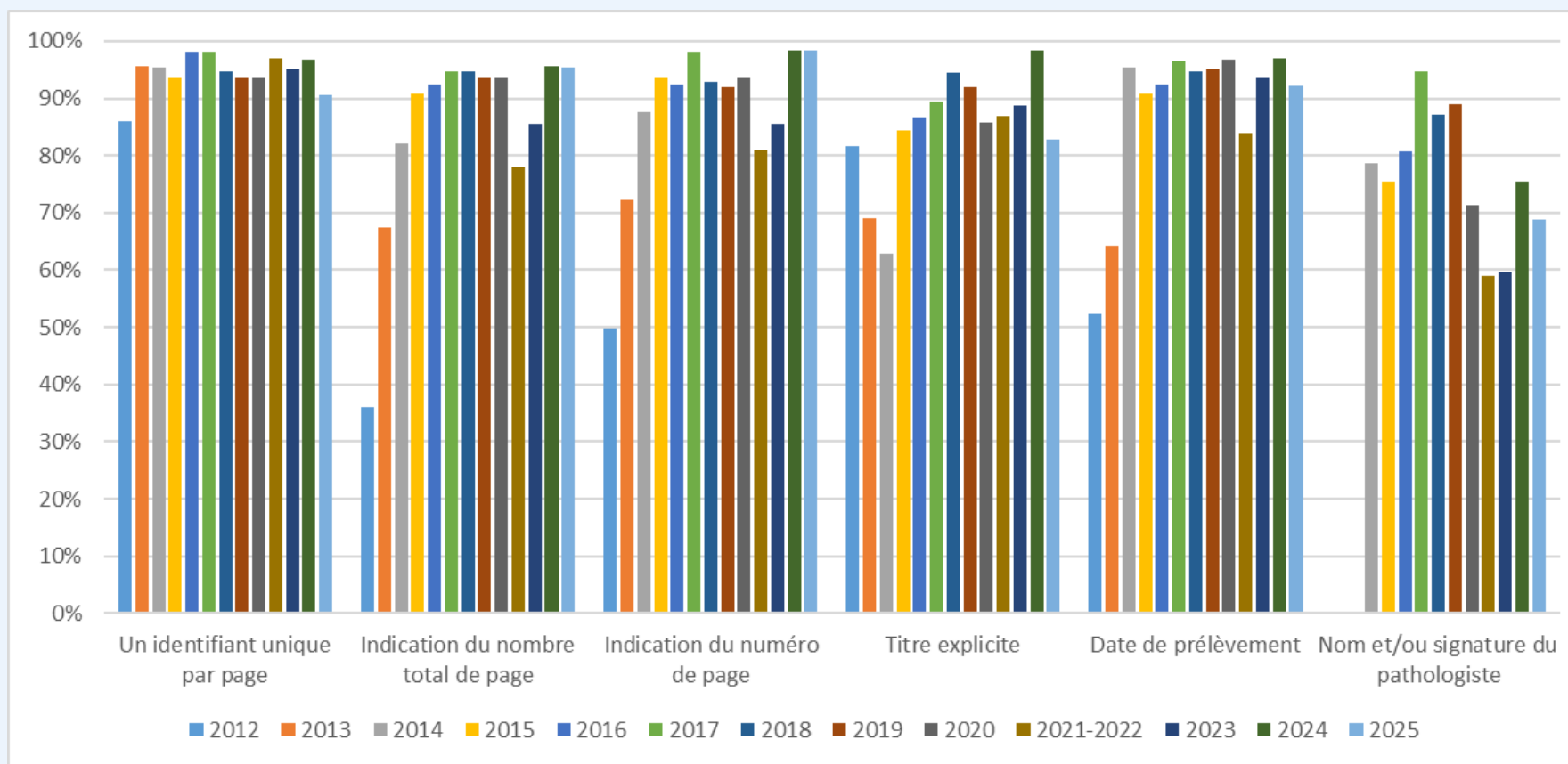
Évolution des résultats de comptes-rendus- Information sur les méthodes



Résultats de comptes-rendus- Information générales



Évolution des résultats de comptes-rendus- Information générales



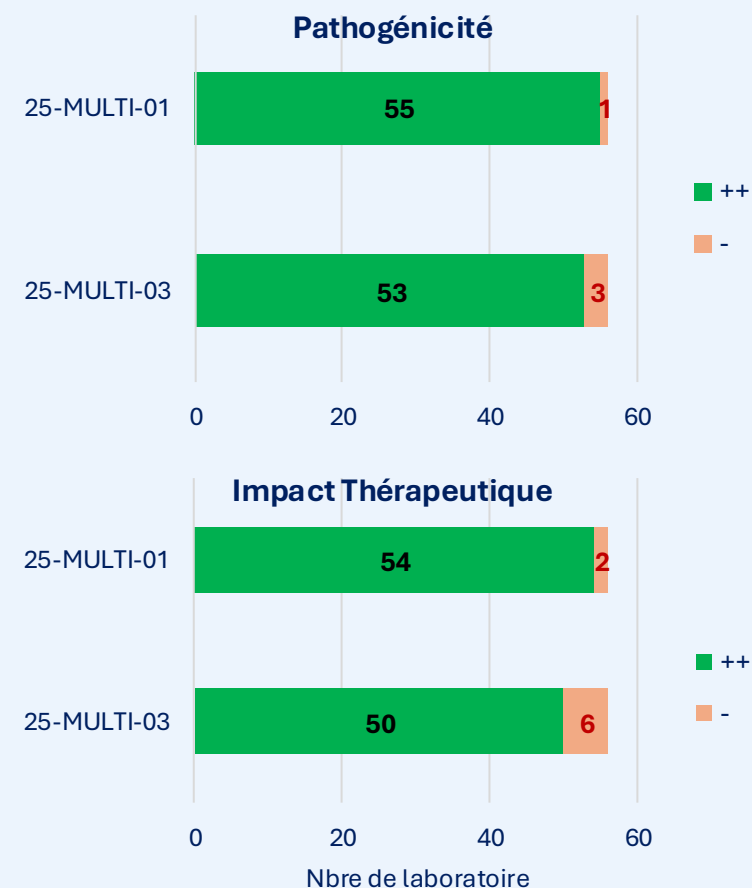
RESULTATS DES INTERPRETATIONS



Analyse Multiparamétrique - Interprétation des échantillons

Cancer du poumon

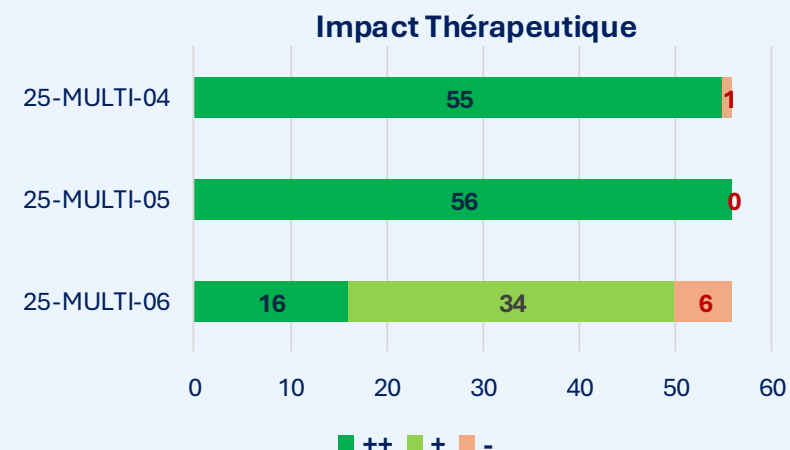
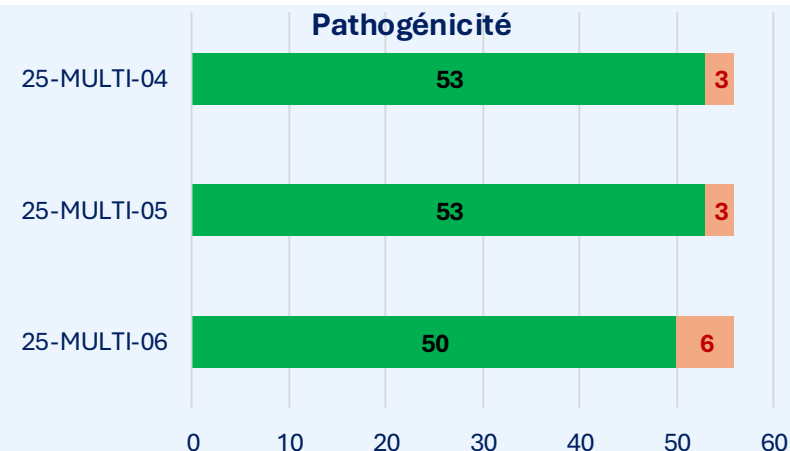
Cas	Variants	Pathogénicité	Impact Thérapeutique
25-MULTI-01	EGFR: c.2239_2248delinsC p.(Leu747_Ala750delinsPro) Microsatellites stables	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-MULTI-03	EGFR: c.2155G>T p.(Gly719Cys) EGFR: c.2303G>T p.(Ser768Ile) Microsatellites stables	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)



Analyse Multiparamétrique - Interprétation des échantillons

Cancer colorectal

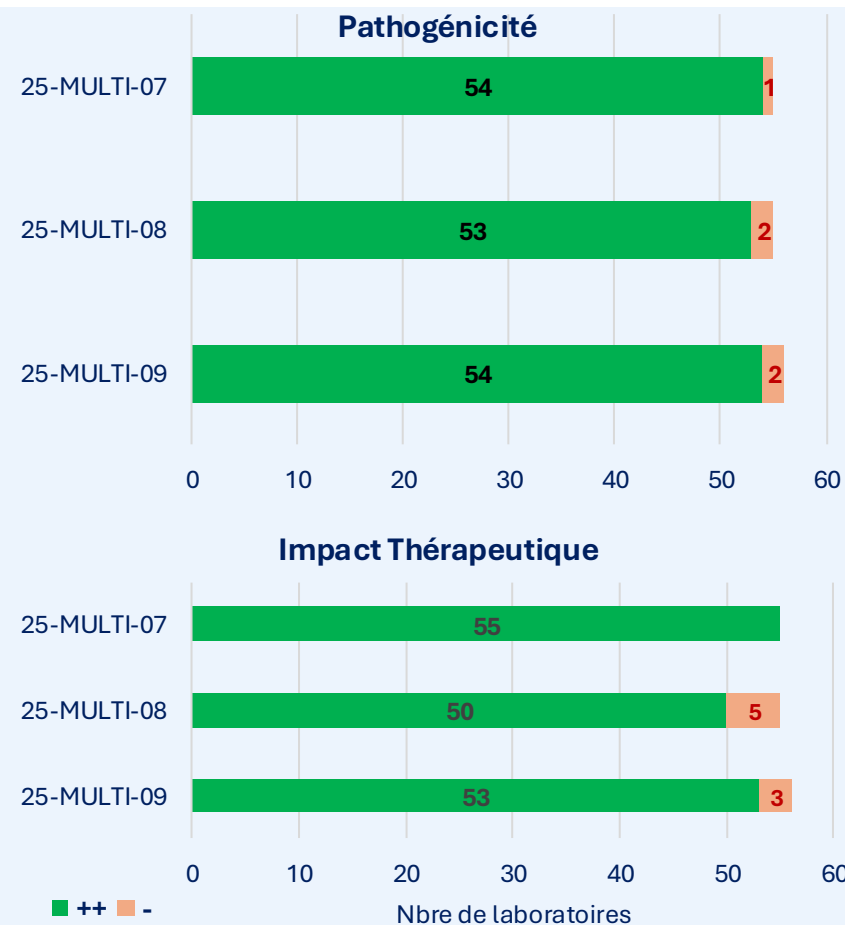
Cas	Variants	Pathogénicité	Impact Thérapeutique
25-MULTI-04	KRAS:c.37G>T p.(Gly13Cys) Microsatellites stables	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-MULTI-05	KRAS:c.351A>C p.(Lys117Asn) Microsatellites stables	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-MULTI-06	Pas de variants Microsatellites instables	Non applicable (résultat WT)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)



Analyse Multiparamétrique - Interprétation des échantillons

Mélanome

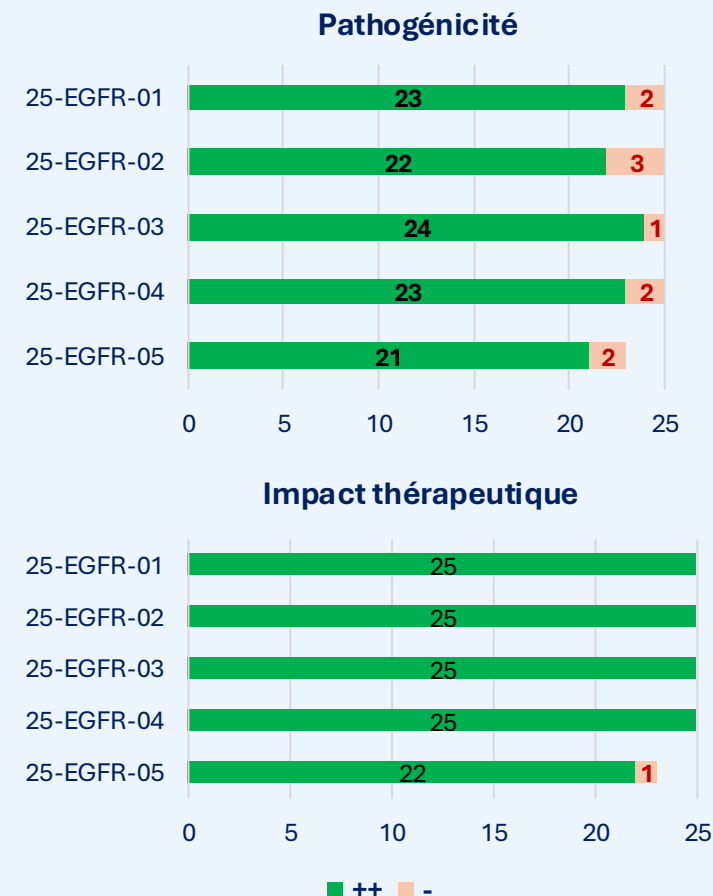
Cas	Variants	Pathogénicité	Impact Thérapeutique
25-MULTI-07	BRAF :c.1799T>A p.(Val600Glu) Microsatellites stables	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-MULTI-08	Pas de variants Microsatellites stables	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)
25-MULTI-09	Pas de variants Microsatellites instables	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)



Méthode ciblée EGFR - Interprétation des échantillons

Poumon

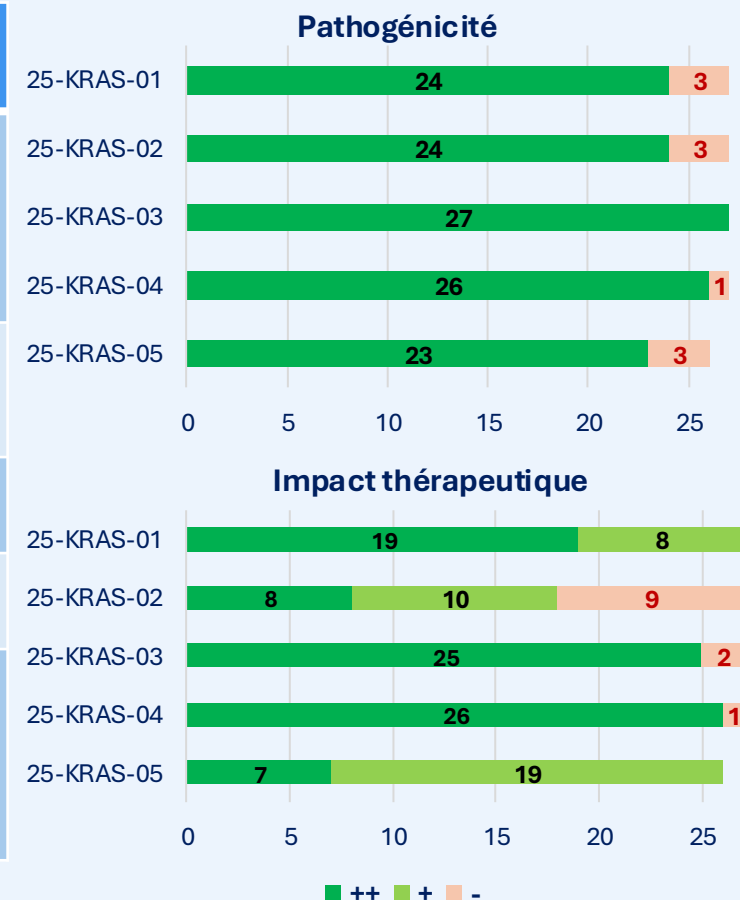
Cas	Pathogénicité	Impact thérapeutique (réponse optimale)
25-EGFR-01	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-EGFR-02	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-EGFR-03	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-EGFR-04	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-EGFR-05	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)



Méthode ciblée KRAS - Interprétation des échantillons

Côlon

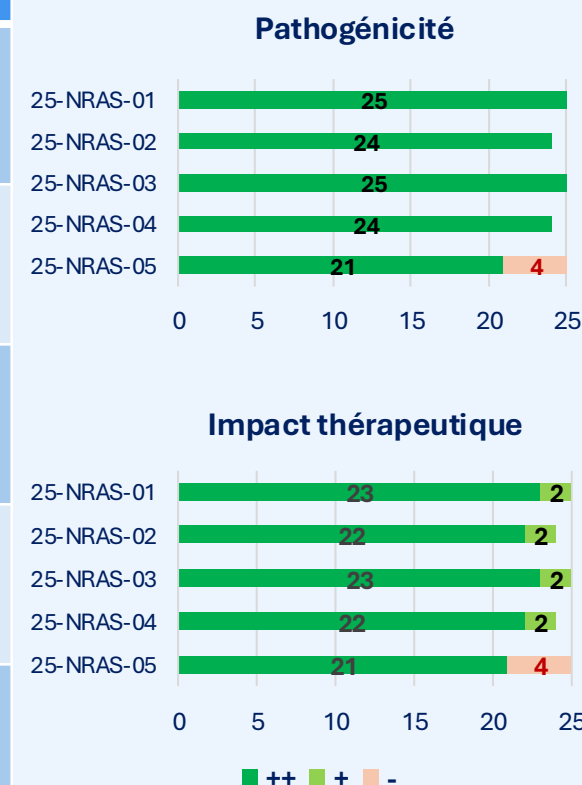
Cas	Pathogénicité	Impact thérapeutique (réponse optimale)	Impact thérapeutique (réponse acceptée)
25-KRAS-01	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire (ESCAT II et ESCAT III)
25-KRAS-02	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire (ESCAT II et ESCAT III)	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X)
25-KRAS-03	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)
25-KRAS-04	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)
25-KRAS-05	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire (ESCAT II et ESCAT III)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)



Méthode ciblée NRAS - Interprétation des échantillons

Côlon

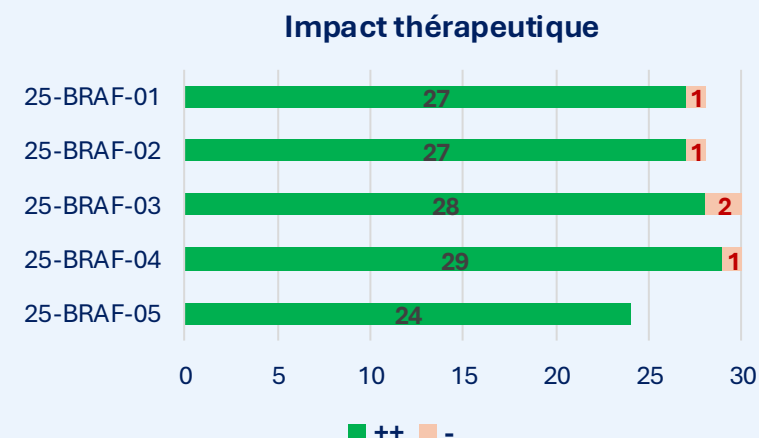
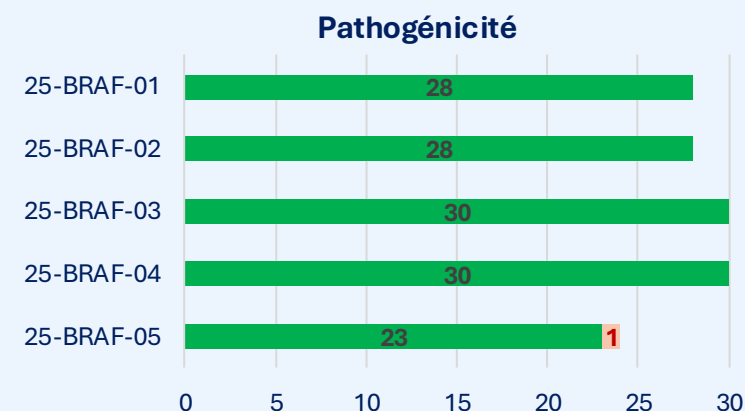
Cas	Pathogénicité	Impact thérapeutique (réponse optimale)	Impact thérapeutique (réponse acceptée)
25-NRAS-01	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-NRAS-02	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-NRAS-03	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-NRAS-04	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-NRAS-05	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)	-



Module Méthode ciblée BRAF - Interprétation des échantillons

Mélanome

Cas	Pathogénicité	Impact thérapeutique (réponse optimale)
25-BRAF-01	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)
25-BRAF-02	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)
25-BRAF-03	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)
25-BRAF-04	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)
25-BRAF-05	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)

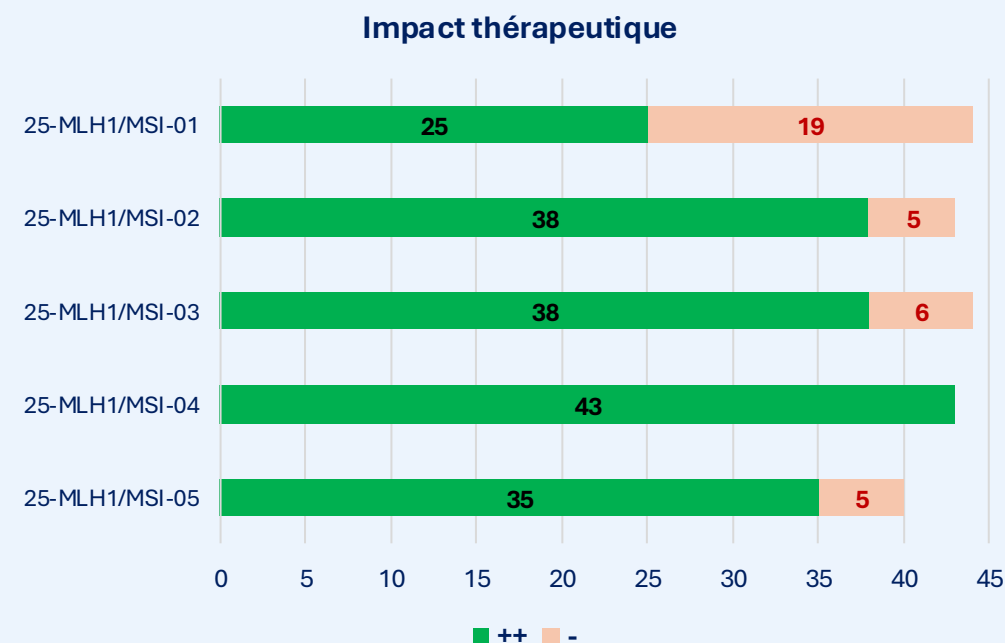


Module Méthode ciblé MLH1/MSI - Interprétation des échantillons

Côlon

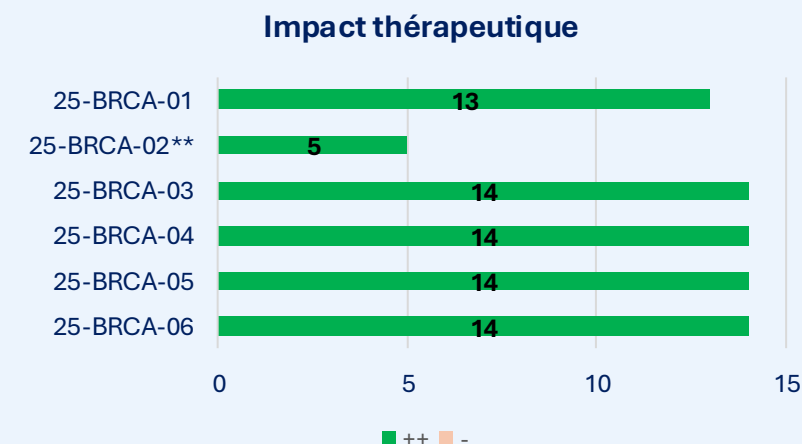
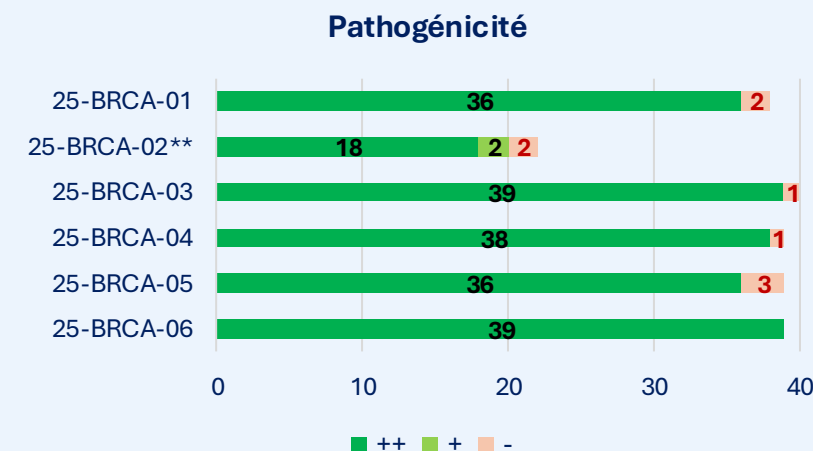
Cas	Impact thérapeutique
25-MLH1/MSI-01 *	Avec Impact thérapeutique et proposition d'orientation vers une consultation de génétique
25-MLH1/MSI-02	Avec Impact thérapeutique et proposition d'orientation vers une consultation de génétique
25-MLH1/MSI-03	Sans Impact thérapeutique
25-MLH1/MSI-04	Avec Impact thérapeutique sans proposition d'orientation vers une consultation de génétique
25-MLH1/MSI-05	Sans Impact thérapeutique

*: cas éducatif - 19 faux négatif - non comptabilisé



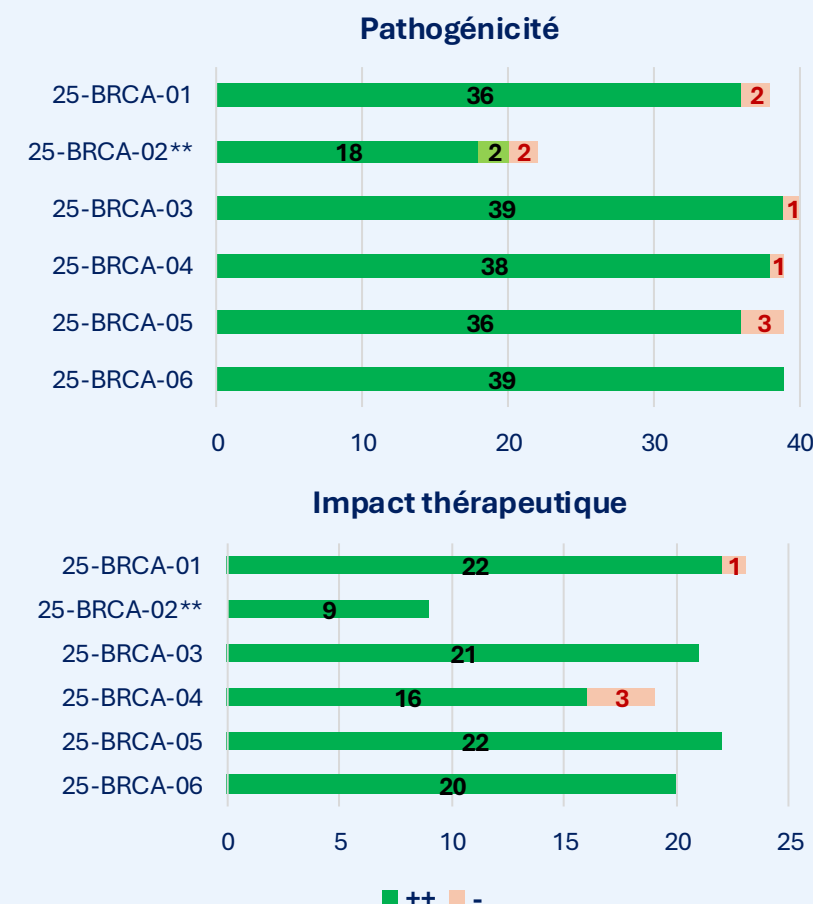
Module Ovaire - Interprétation des échantillons sans HRD

Cas	Pathogénicité	Impact thérapeutique
25-BRCA-01	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)
25-BRCA-02**	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)
25-BRCA-03	Variant pathogène délétère	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-BRCA-04	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)
25-BRCA-05	Variant pathogène délétère	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-BRCA-06	Variant pathogène délétère	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)



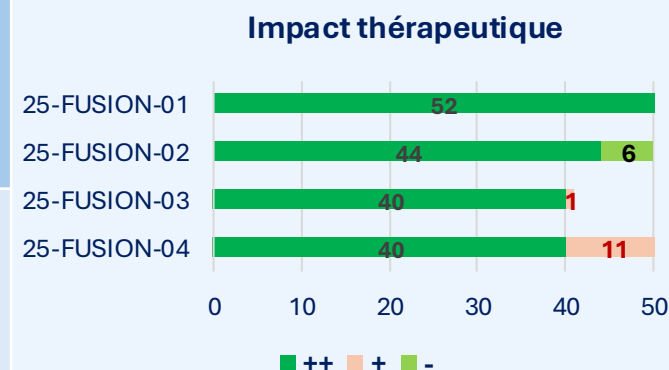
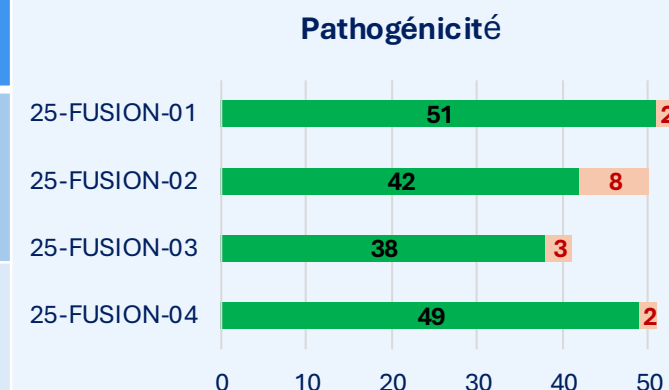
Module Ovaire - Interprétation des échantillons avec HRD

Cas	Pathogénicité	Impact thérapeutique
25-BRCA-01	Non applicable (résultat WT)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-BRCA-02**	Non applicable (résultat WT)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-BRCA-03	Variant pathogène délétère	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-BRCA-04	Non applicable (résultat WT)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-BRCA-05	Variant pathogène délétère	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-BRCA-06	Variant pathogène délétère	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)



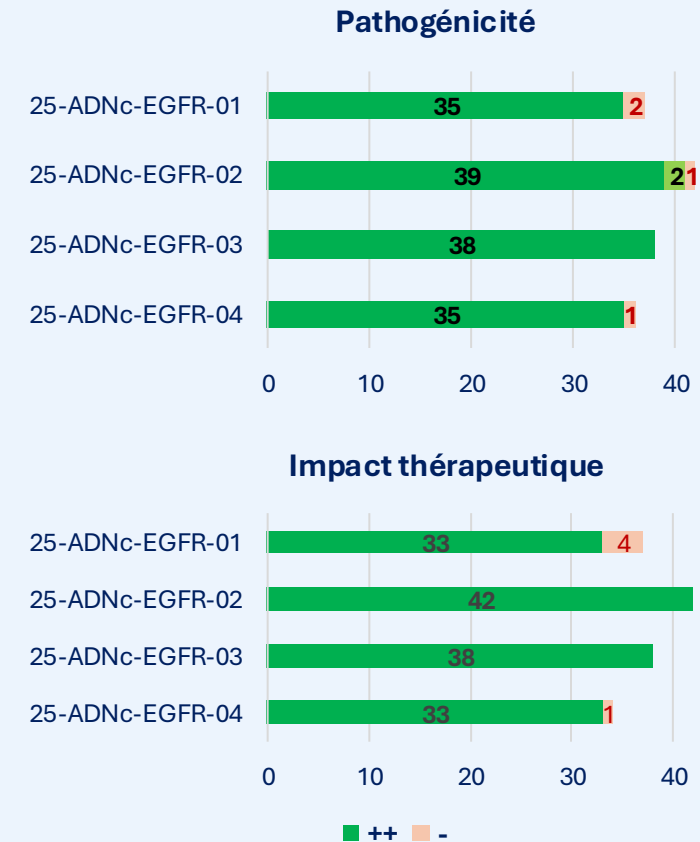
Fusion - Interprétation des échantillons

Cas	Pathogénicité	Impact thérapeutique (réponse optimale)	Impact thérapeutique (réponse acceptable)
25-Fusion-01	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire (ESCAT II et ESCAT III)
25-Fusion-02	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)	Non applicable (résultat WT)
25-Fusion-03	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-Fusion-04	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire (ESCAT II et ESCAT III)	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)



ADN circulant - Interprétation des échantillons EGFR

Cas	Pathogénicité (réponse optimale)	Pathogénicité (réponse acceptée)	Impact thérapeutique (réponse optimale)
25-ADNc-EGFR-01 (poumon)	Variant pathogène activateur	-	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-ADNc-EGFR-02 (poumon)	Variant pathogène activateur	Variant probablement pathogène, probablement oncogénique	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-ADNc-EGFR-03 (poumon)	Variant pathogène activateur	-	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-ADNc-EGFR-04 (poumon)	Non applicable (résultat WT)	-	Non applicable (résultat WT)

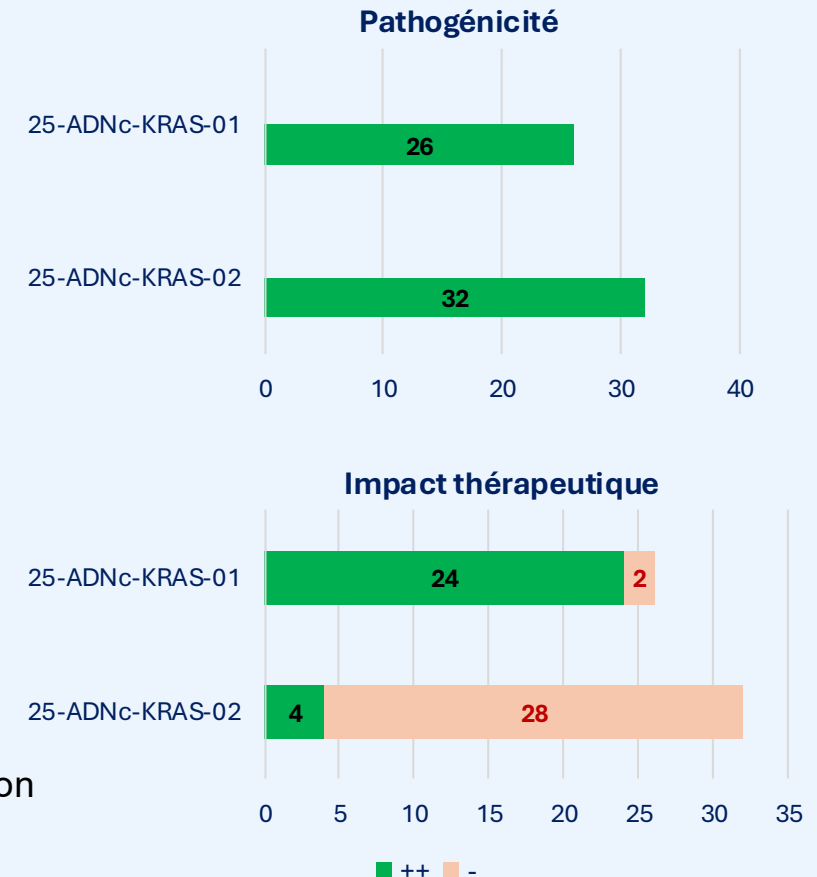


ADN circulant - Interprétation des échantillons KRAS

Cas	Pathogénicité	Impact thérapeutique
25-ADNc-KRAS-01 (poumon)	Non applicable (résultat WT)	Non applicable (résultat WT)
25-ADNc-KRAS-02 (poumon)	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire (ESCAT II et ESCAT III)

28 erreurs 25-ADNc-KRAS-02:

Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)

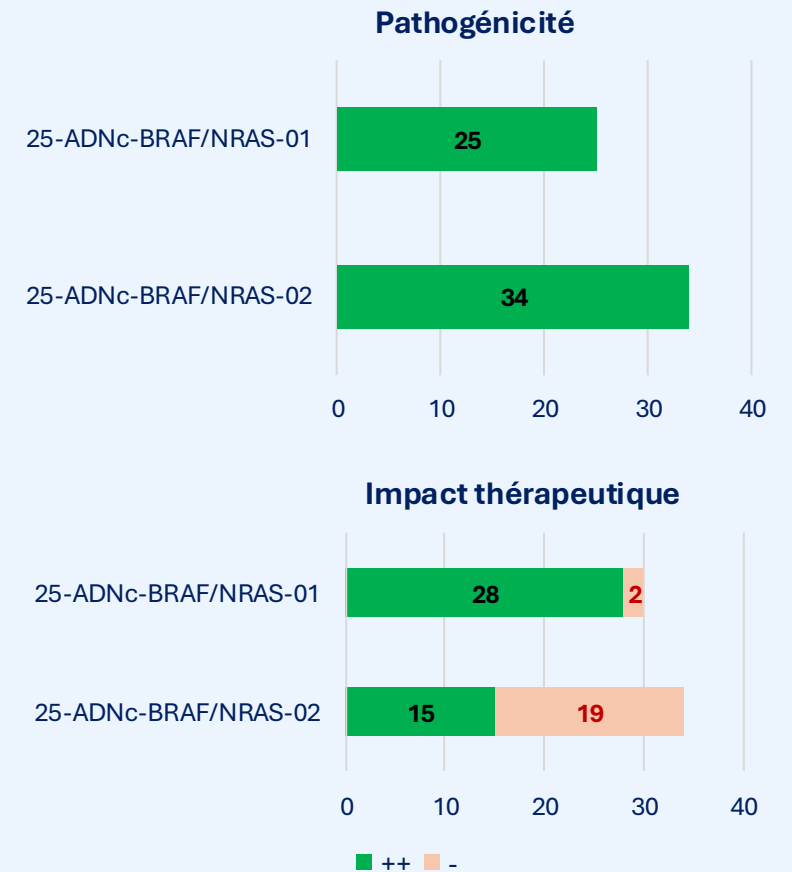


ADN circulant- Interprétation des échantillons BRAF/NRAS

Cas	Pathogénicité	Impact thérapeutique
25-ADNc-BRAF/NRAS-01 (mélanome)	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
2525-ADNc-BRAF/NRAS-02 (colon)	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)

19 erreurs 25-ADNc-BRAF/NRAS-02:

- 14 « Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire (ESCAT II et ESCAT III) »
- 5 « Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X) »



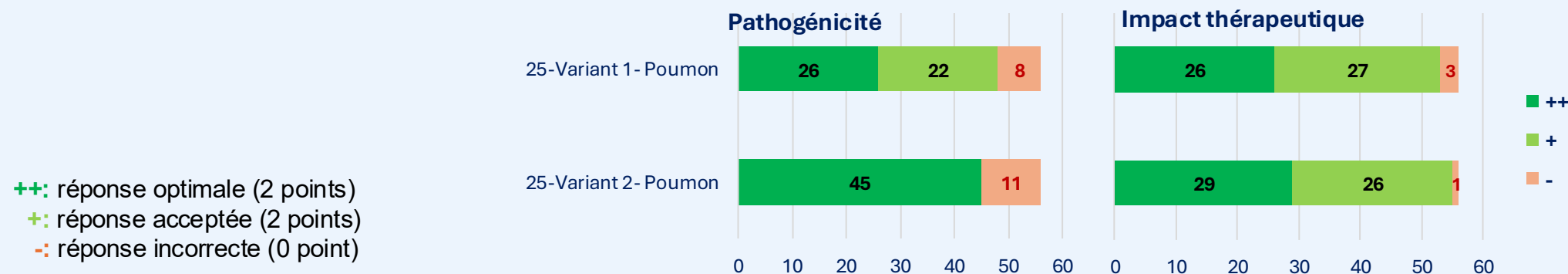
INTERPRETATION DES VARIANTS ADDITIONNELS



Analyse Multiparamétrique - Interprétation variants additionnels

Cancer du poumon

Cas	Altérations	Pathogénicité (réponse optimale)	Pathogénicité (réponse acceptée)	Impact thérapeutique (réponse optimale)	Impact thérapeutique (réponse acceptée)
25-Variant-01	ROS1: c.6097G>A p.(Asp2033Asn)	Variant probablement pathogène, probablement oncogénique	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire (ESCAT II et ESCAT III)
25-Variant-02	BRAF: c.1781A>G; p.(Asp594Gly)	Variant pathogène activateur	-	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire (ESCAT II et ESCAT III)	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X)



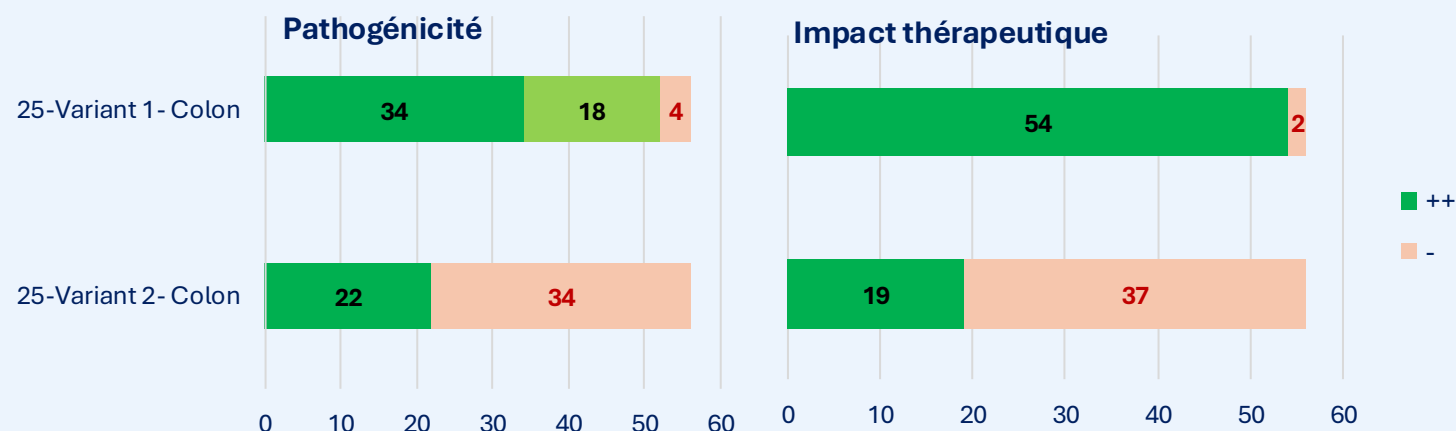
Analyse Multiparamétrique - Interprétation variants additionnels

Cancer colorectal



Cas	Altérations	Pathogénicité (réponse optimale)	Pathogénicité (réponse acceptée)	Impact thérapeutique (réponse optimale)	Impact thérapeutique (réponse acceptée)
25-Variant-01	TP53: c.375G>A; p.(Thr125=)	Variant pathogène délétère	Variant probablement pathogène, probablement oncogénique	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X)	-
25-Variant-02	POLE: c.1232T>C; p.(Val411Ala)	Variant de signification incertaine	-	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X)	-

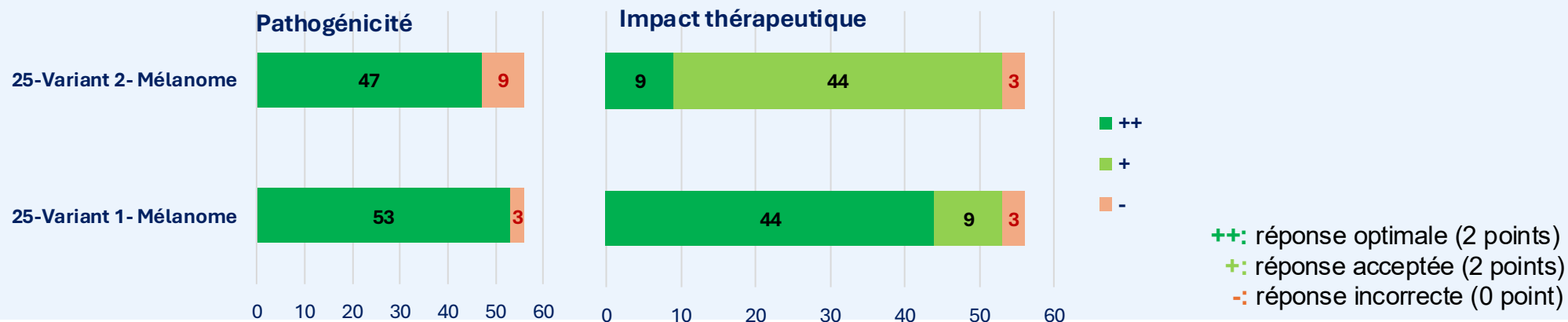
++: réponse optimale (2 points)
 +: réponse acceptée (2 points)
 -: réponse incorrecte (0 point)



Analyse Multiparamétrique - Interprétation variants additionnels

Mélanome

Cas	Altérations	Pathogénicité (réponse optimale)	Impact thérapeutique (réponse optimale)	Impact thérapeutique (réponse acceptée)
25-Variant-01	NRAS: c.37G>C; p.(Gly13Arg)	Variant pathogène activateur	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire (ESCAT II et ESCAT III)	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X)
25-Variant-02	MAP2K1: c.169A>G; p.(Lys57Glu)	Variant pathogène activateur	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X)	Avec impact thérapeutique potentiel, pouvant être discuté en RCP moléculaire (ESCAT II et ESCAT III)

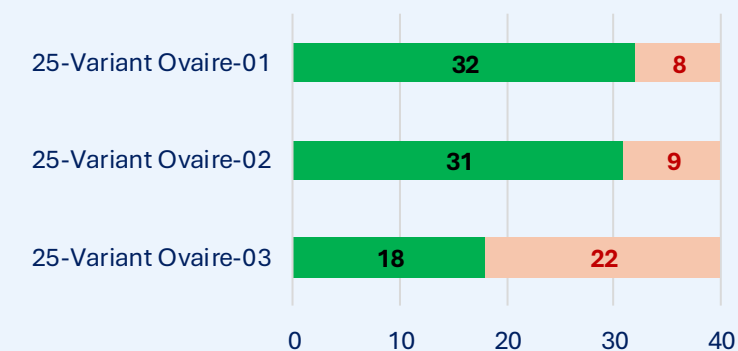


Analyse Multiparamétrique - Interprétation variants additionnels

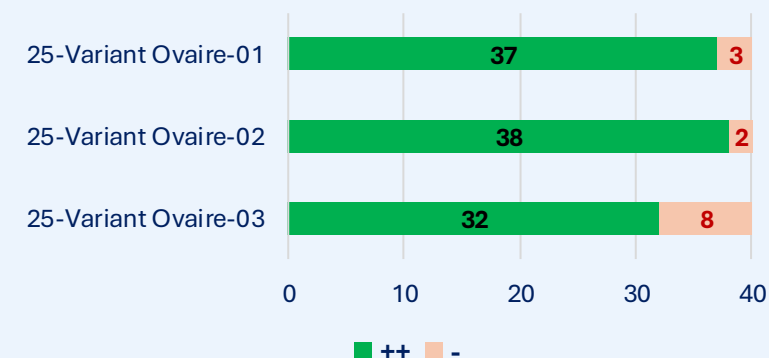
Ovaire

Cas	Altérations	Pathogénicité	Impact thérapeutique
25-Variant Ovaire-01	BRCA2: c.316+6T>C, p.?	Variant de signification incertaine	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X)
25-Variant Ovaire-02	BRCA1: c.[594-2A>C,p.?; 641A>G, p.Asp214Gly]	Variant bénin	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X)
25-Variant Ovaire-03	BRCA2: Déletion exon 12	Variant de signification incertaine	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X)

Pathogénicité



Impact thérapeutique



++: réponse optimale (2 points)

-: réponse incorrecte (0 point)

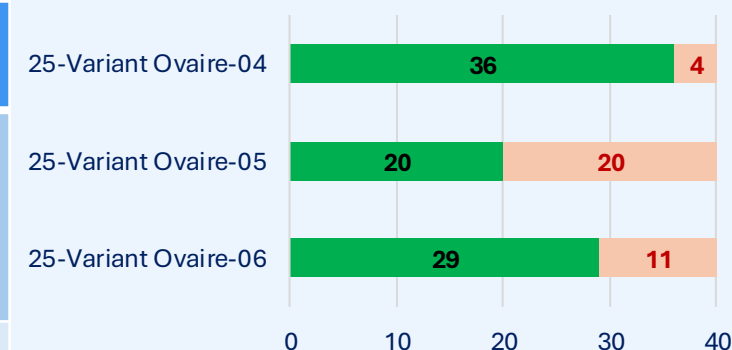
Analyse Multiparamétrique - Interprétation variants additionnels

Ovaire

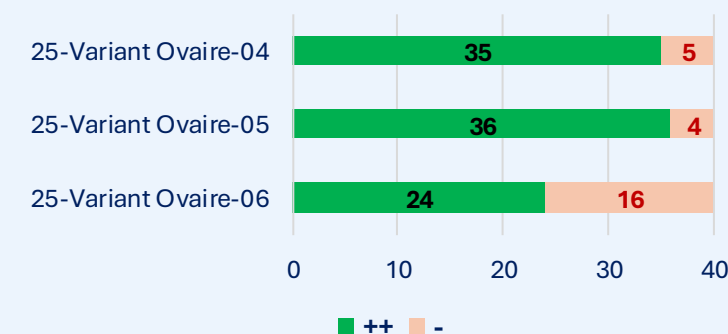
Cas	Altérations	Pathogénicité	Impact thérapeutique
25-Variant Ovaire-04	BRCA2: c.7975A>G, p.(Arg2659Gly)	Variant pathogène délétère	vec impact thérapeutique, sensibilité et/ou résistance, associé à une prescription conditionnée dans cette pathologie (AMM ou accès précoce) (ESCAT I)
25-Variant Ovaire-05	BRCA1: c.-232_80trp, p.?	Variant bénin	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X)
25-Variant Ovaire-06	BRCA1: c.5569C>T, p.(Gln1857*)	Variant de signification incertaine	Sans impact thérapeutique dans l'état actuel des connaissances (ESCAT IV, ESCAT V ou ESCAT X)

++: réponse optimale (2 points)
-: réponse incorrecte (0 point)

Pathogénicité



Impact thérapeutique

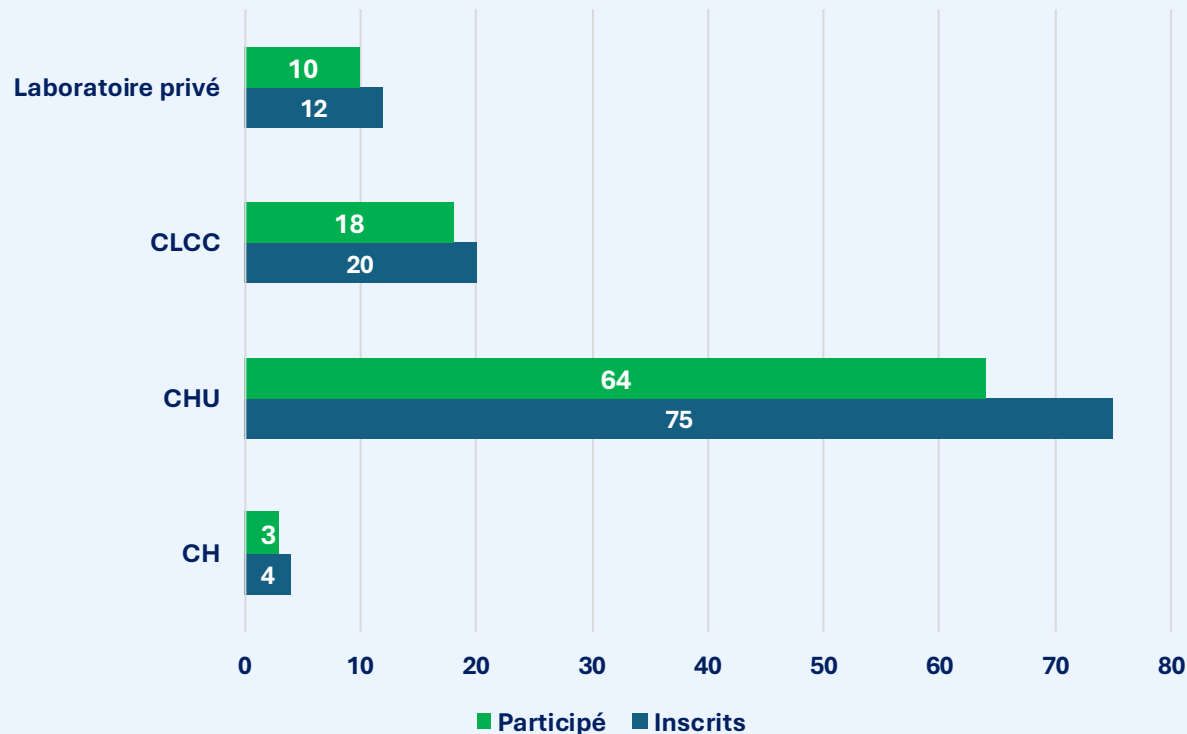


INTERPRETATION DES VARIANTS PROGRAMME INDIVIDUEL



Evaluation Individuelle à l'interprétation de variants

- Nombre total d'inscrits: 111
- Nombre d'inscrits ayant soumis les interprétations: 95



Taux de participation global: 86%

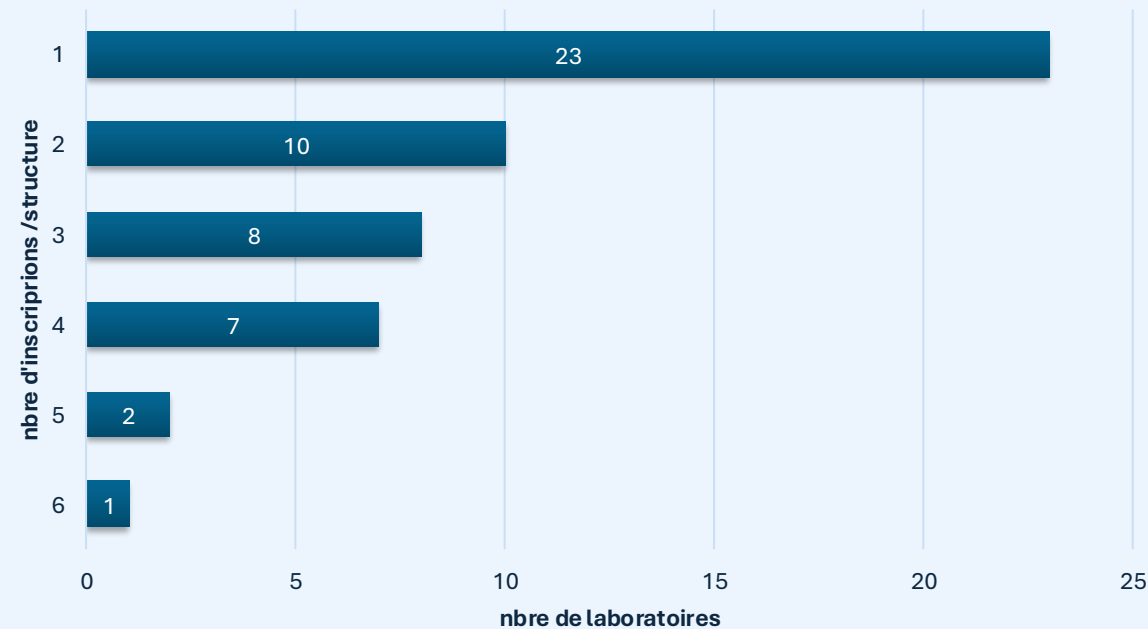
Taux participation le + élevé: CLCC (90%)

Taux participation le – élevé : CH (75%)

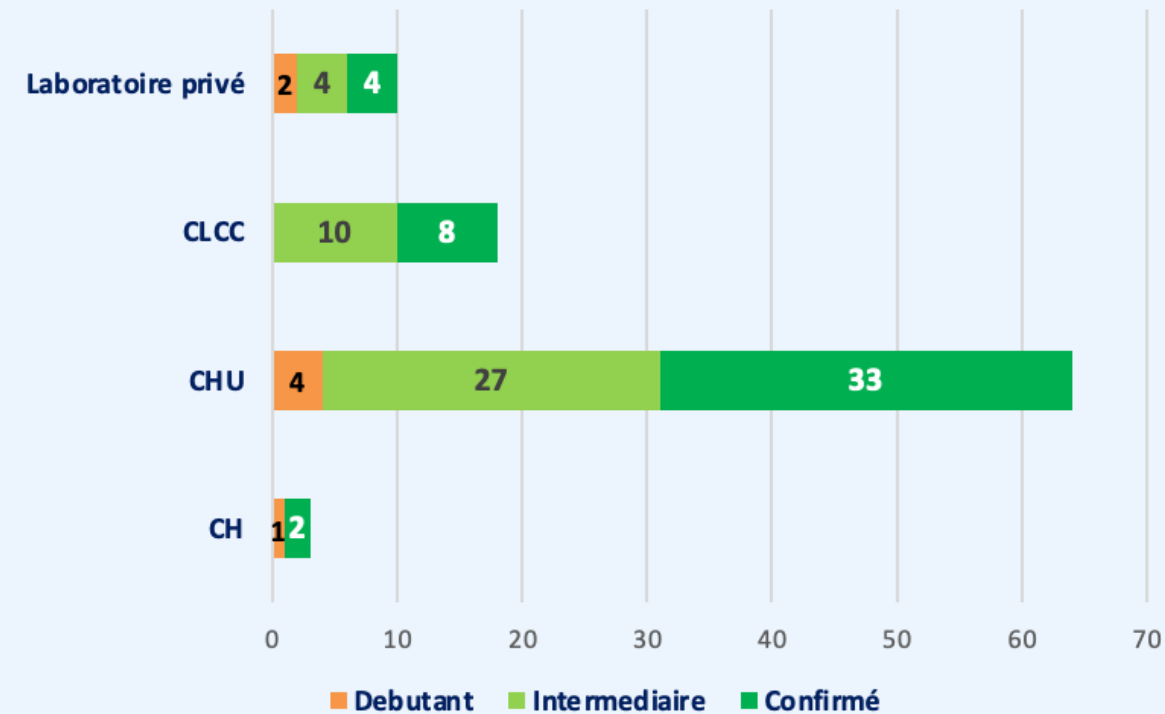
Evaluation Individuelle à l'interprétation de variants

Nombre total de structures inscrites: 51

Niveau de pratique des participants



Nombre moyen d'inscrits par structure: 2

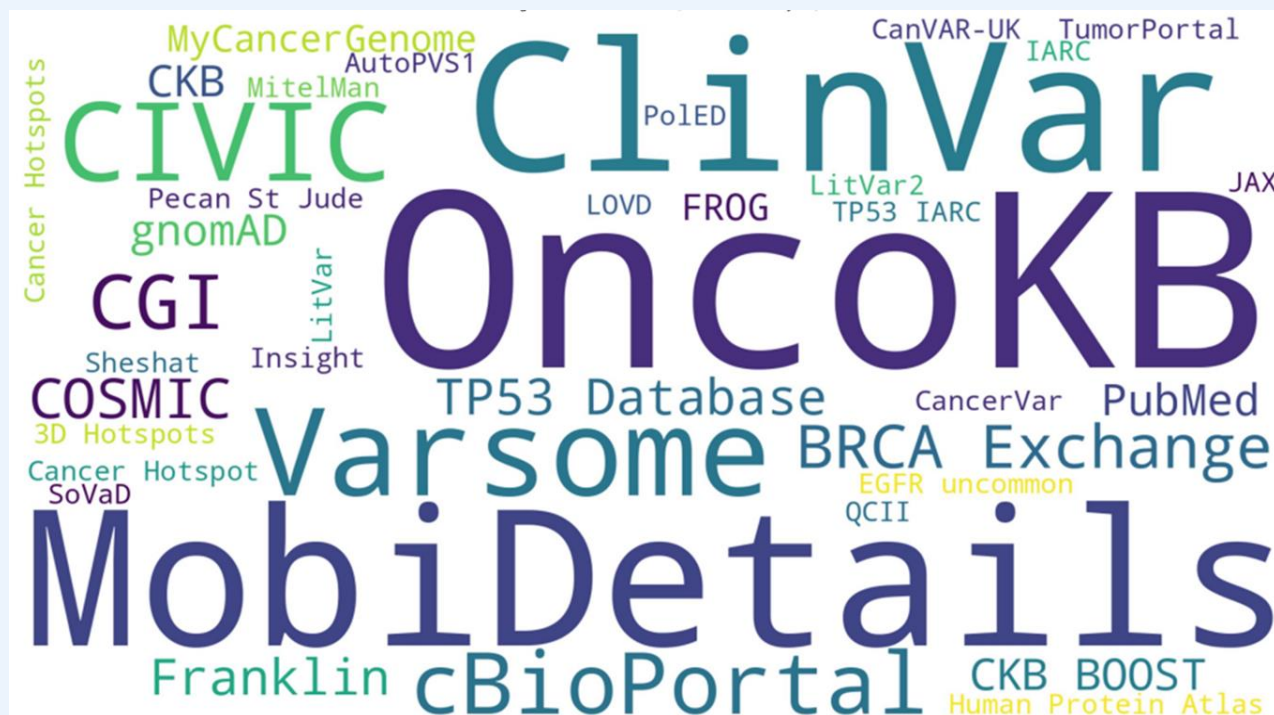


Evaluation Individuelle à l'interprétation de variants

Profil	n	%
Biologiste médical	69	72,63%
Ingénieur – biologie moléculaire	18	18,95%
Autre	5	5,26%
Pathologiste	3	3,16%

Participation RCP	n	%
Oui, régulièrement	54	56,80%
Oui, ponctuellement	21	22,10%
Non	20	21,10%

Evaluation Individuelle à l'interprétation de variants



Enquête Gen&tiss 2025
n=95 participants

Evaluation Individuelle à l'interprétation de variants



EN COURS D'ANALYSE

ANALYSE NGS



Programme NGS

Echantillons

25-MULTI-10

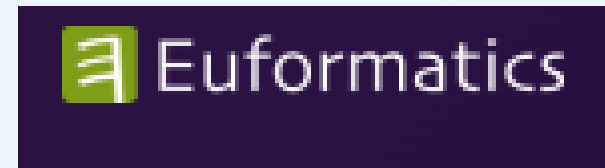
25-BRCA-06

Fichiers

BAM

VCF

BED interne ou BED générique



Statistiques

Multiparamétrique : 28 participants

Ovaire : 17 participants

Critères d'évaluation

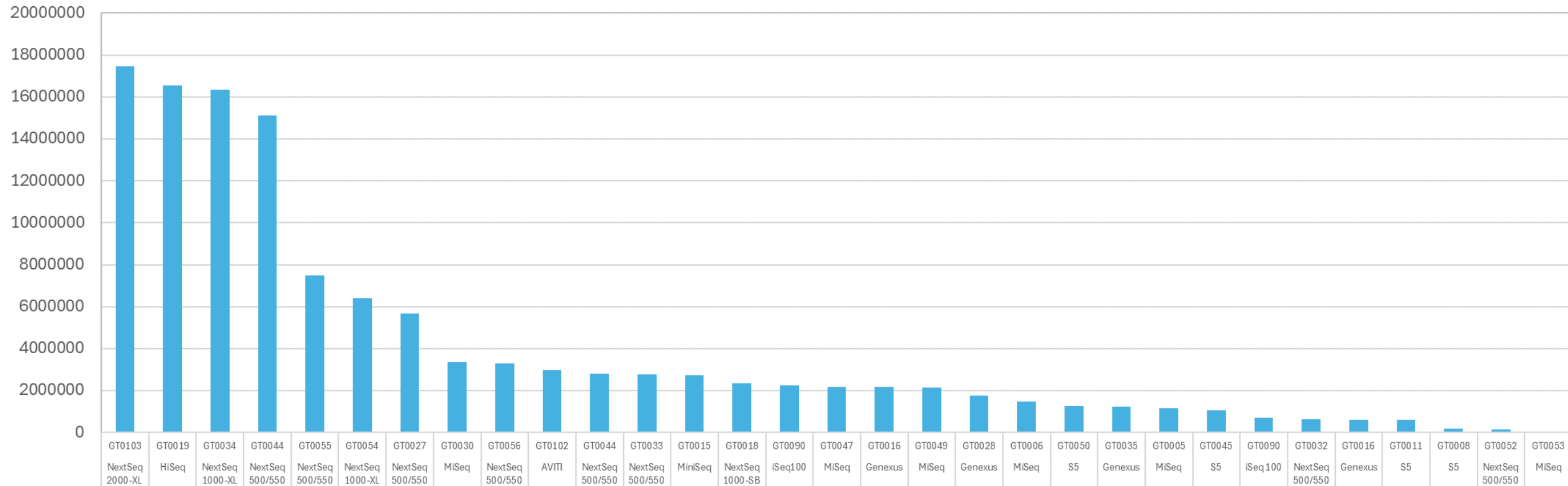
Critères qualités

- Nombre de reads totaux
- Uniformité
- Base quality
- Off target
- Read depth / mapped
- Coverage 1X et 100X
- Ti/Tv
- Nombre de SNP et Indel

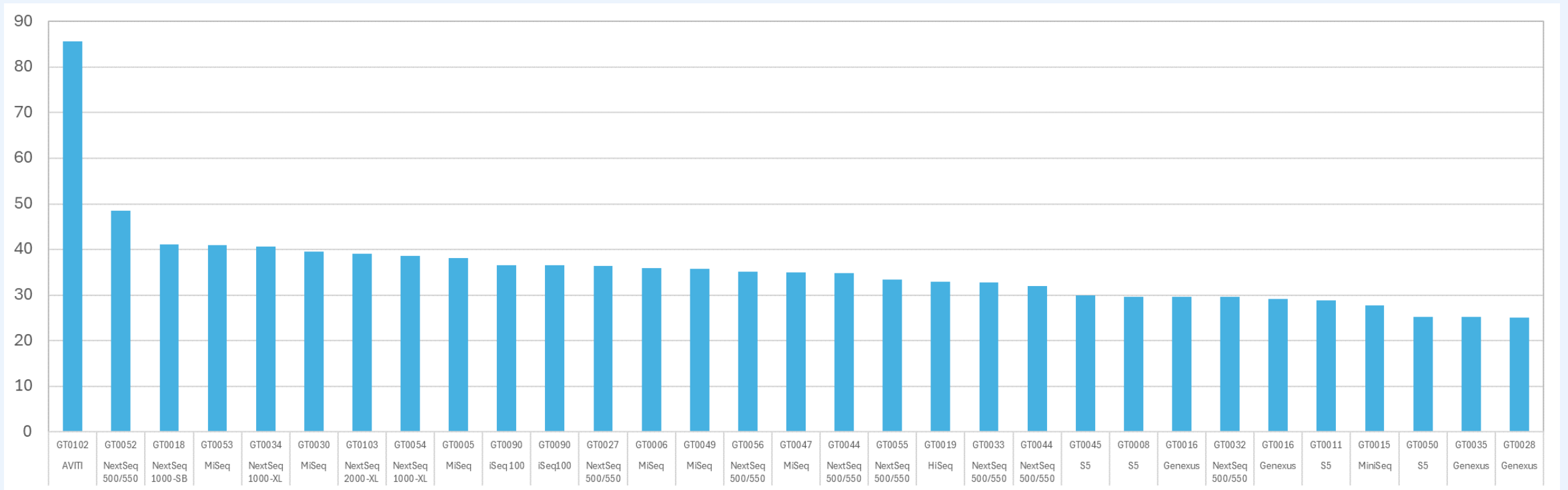


EN COURS D'ANALYSE

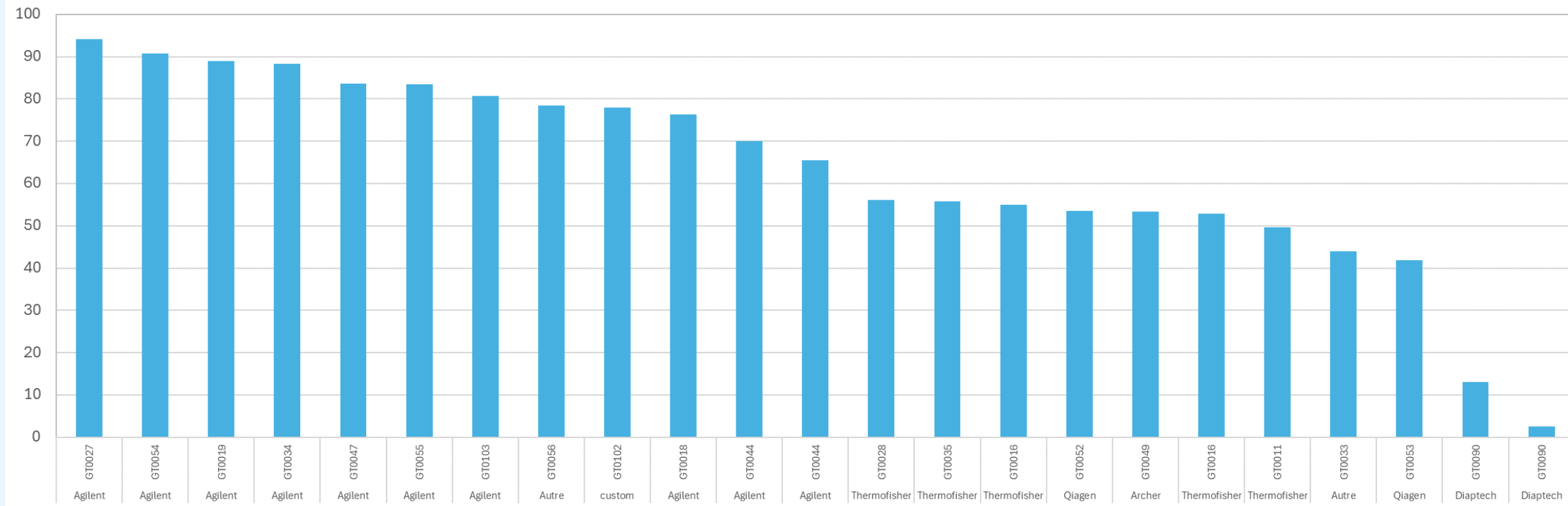
Nombre de reads totaux MULTI



Base quality MULTI



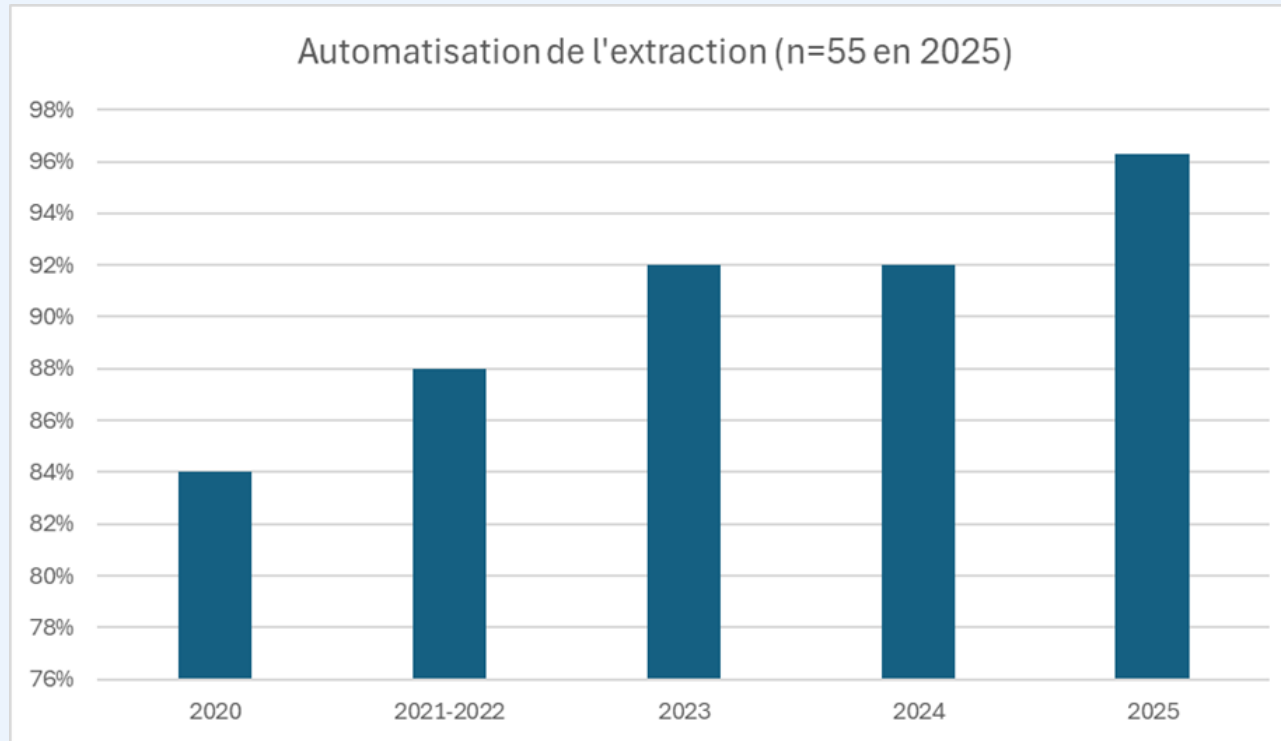
Off Target MULTI



METHODES D'ANALYSE



Méthode extraction ADN tissus

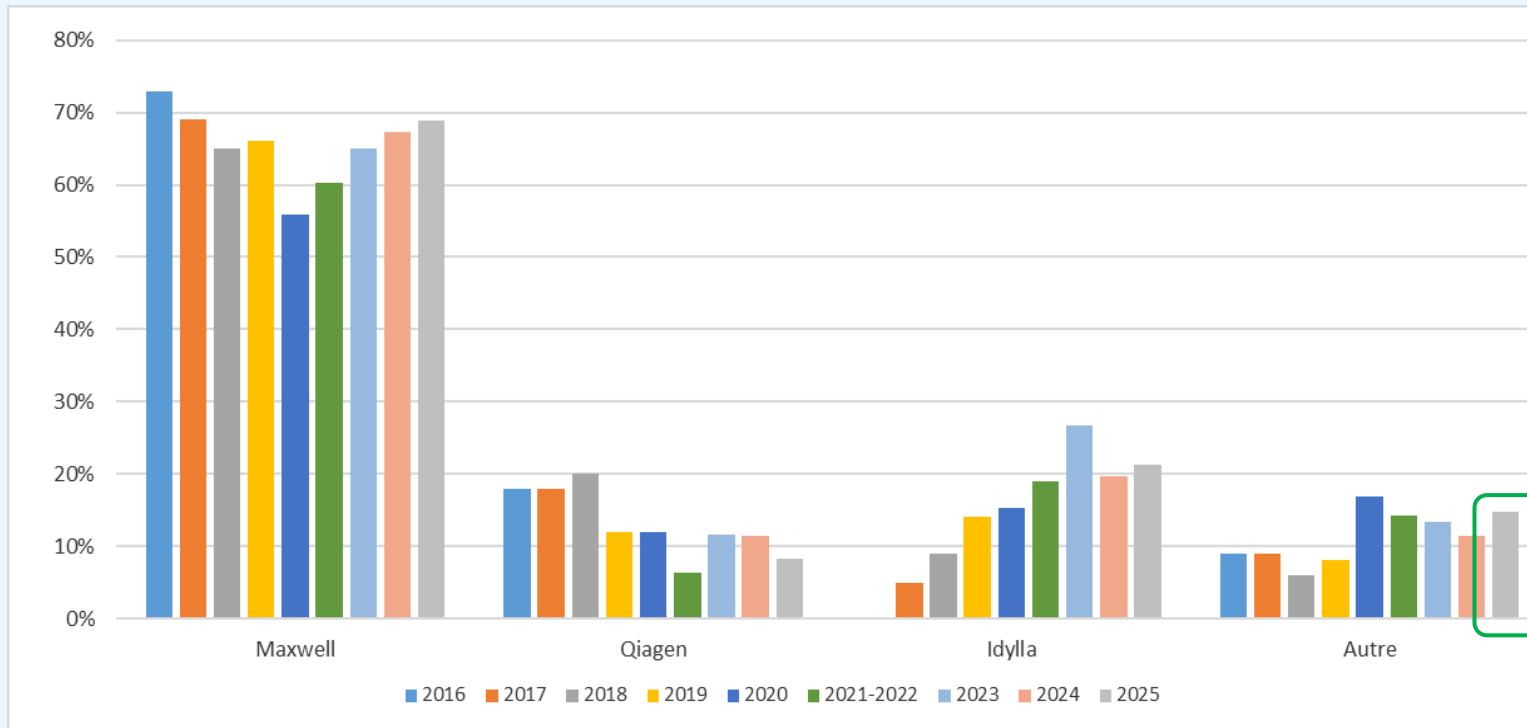


Idylla (Biocartis)	13
Genomic DNA from Tissue Nucleospin Tissue XS (kit Macherey-Nagel)	2
QIAamp DSP DNA mini kit QIAGEN	1
Qiaamp Mini Kit DNA TISSUS (Qiagen)	1
QIAamp DNA FFPE Tissue Kit (50)	1
Pentabase FFPE Genomic DNA Extraction Kit	1
Maxwell HT DNA FFPE Isolation System (Promega)	1
MagCore Genomic DNA FFPE One-Step Kit (RBC Bioscience)	1
kit Maxwell® CSC Genomic DNA Kit (Ref: AS1850)	1
Genexus™ FFPE DNA and RNA Purification Kit	1
EZ2 Allprep DNA/RNA Qiagen	1
E1&2 FFPE DNA kit	1

AS1720 Maxwell RSC DNA FFPE plus (Promega)	21
AS1450 Maxwell RSC DNA FFPE (Promega)	11
AS1440 Maxwell RSC RNA FFE kit	1
AS1360 Maxwell CSC RNA FFPE (IVD) (Promega) sans DNase	1
AS1360 Maxwell 16 RNA FFPE (Promega) sans DNase	1
AS1350 Maxwell CSC DNA FFPE (IVD) (Promega)	2
AS1135 Maxwell 16 DNA FFPE plus (Promega)	4

Méthode extraction ADN

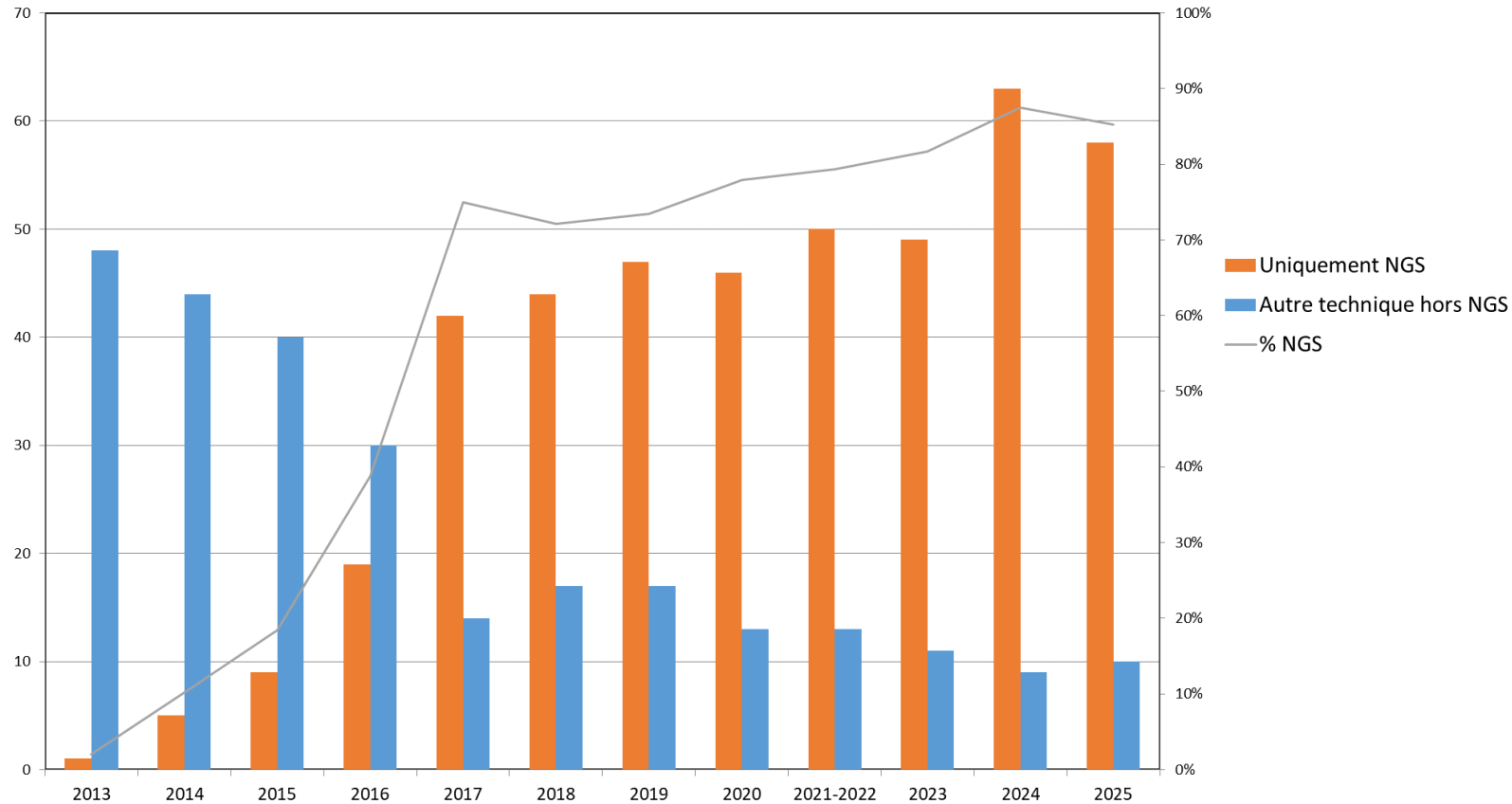
Programmes Multiparamétrique et méthode ciblée



N=61 réponses – 13 Idylla - % de participants avec la technique

- NucleoMag DNA FFPE (Macherey- Nagel) avec l'automate Ideal32 (IDVet)
- IDXTRACT-MAG-FFPENucleospin DNA FFPE XS (Macherey-Nagel)
- Genexus™ FFPE DNA and RNA Purification
- Manuel Kit Macherey Nagel Nucleospin DNA FFPE XS
- Nucleomag DNA FFPE (Macherey- Nagel)
- Machine ideal 31 (IDVet)
- Tianlong Pentabase

NGS Tissus - ADN



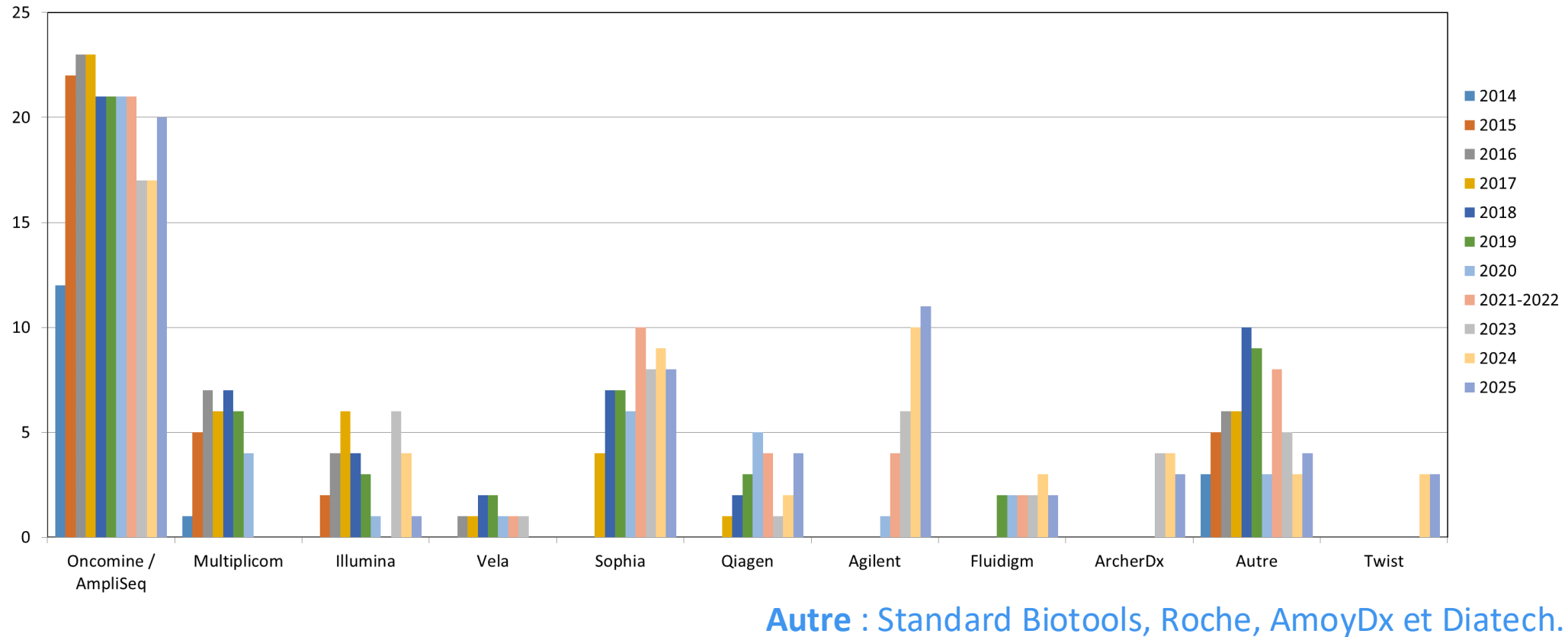
Autres techniques hors NGS

Idylla (Biocartis)	16
Taqman et apparenté	8
HRM	4
Séquençage Sanger /Pyroséquençage	5
ddPCR	4
Analyse de fragments	2
PCR spécifique	1

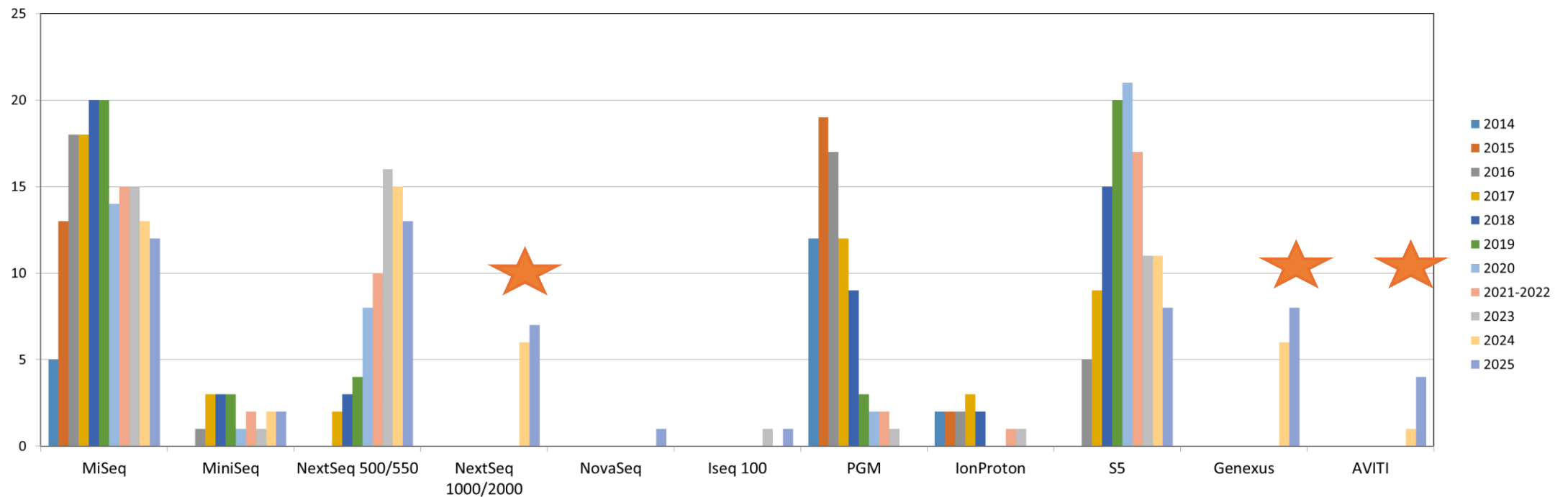
En combinaison NGS : 14

Sans NGS : 10

NGS ADN– Enrichissement hors Ovaire



NGS ADN– Séquenceur hors Ovaire



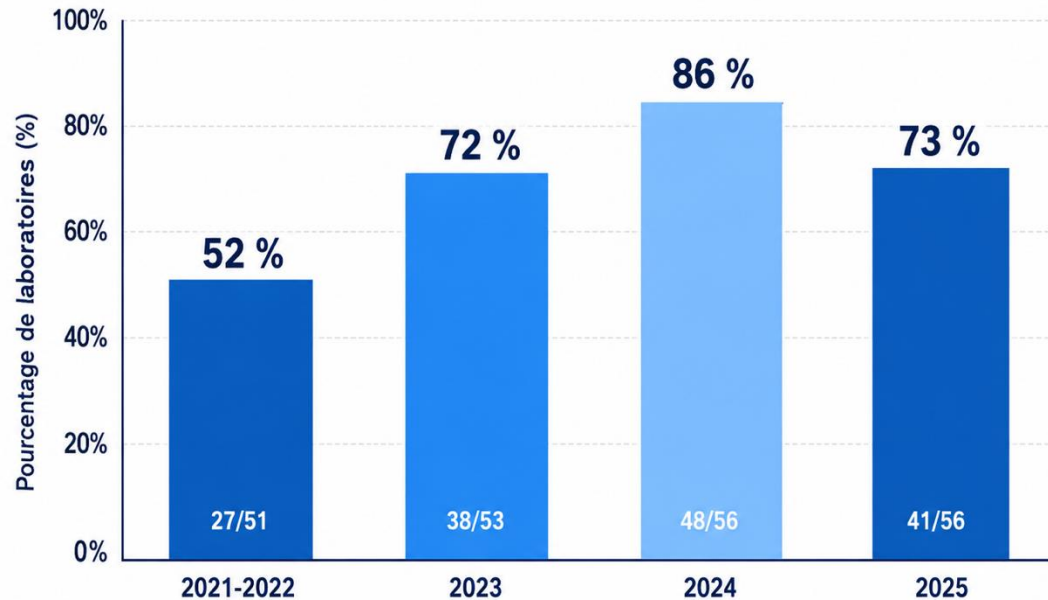
NGS ADN – taille des panels

Catégorie de taille du panel	Nombre	% (n=54)
≤ 25 gènes	9	16,70%
26 à 49 gènes	26	48,10%
50 à 75 gènes	14	25,90%
76 à 100 gènes	3	5,60%
> 100 gènes	2	3,70%

Pipeline bio-informatique ADN

Part des laboratoires utilisant une solution commerciale

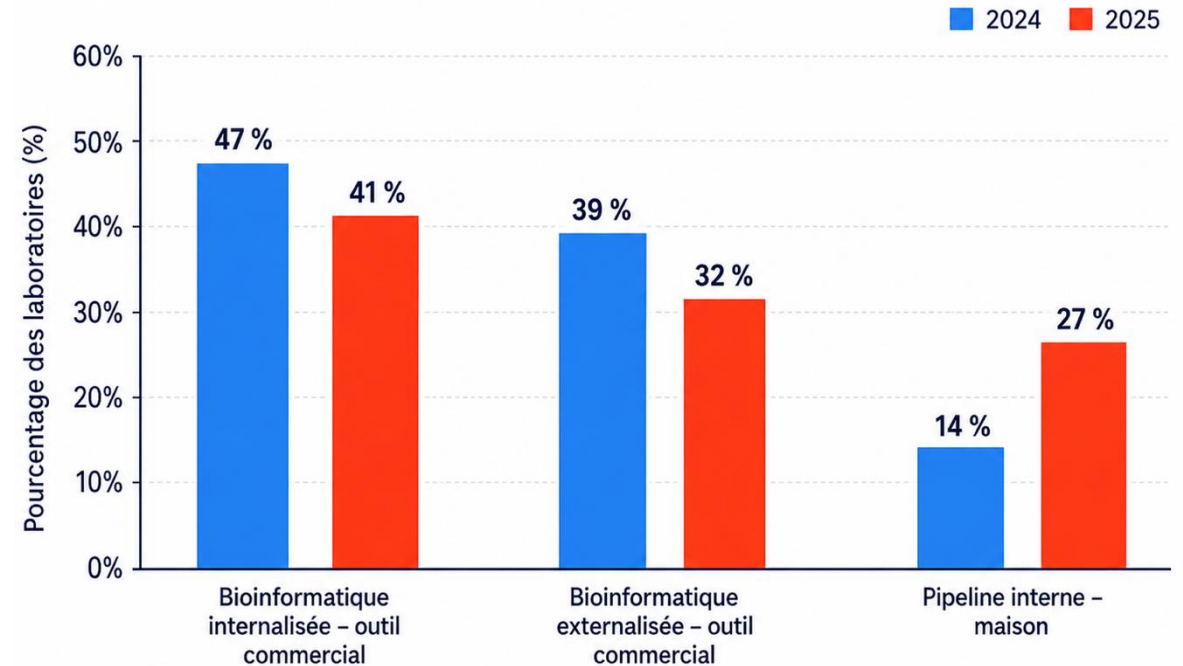
Analyse bioinformatique des données NGS



Pourcentage de laboratoires ayant déclaré une solution commerciale.

Comparaison des catégories de pipeline bioinformatique

Analyse bioinformatique des données NGS – 2024 vs 2025



Comparaison des répartitions déclarées entre 2024 et 2025.

Méthode NGS accréditée : 47% à 50% (28/56)

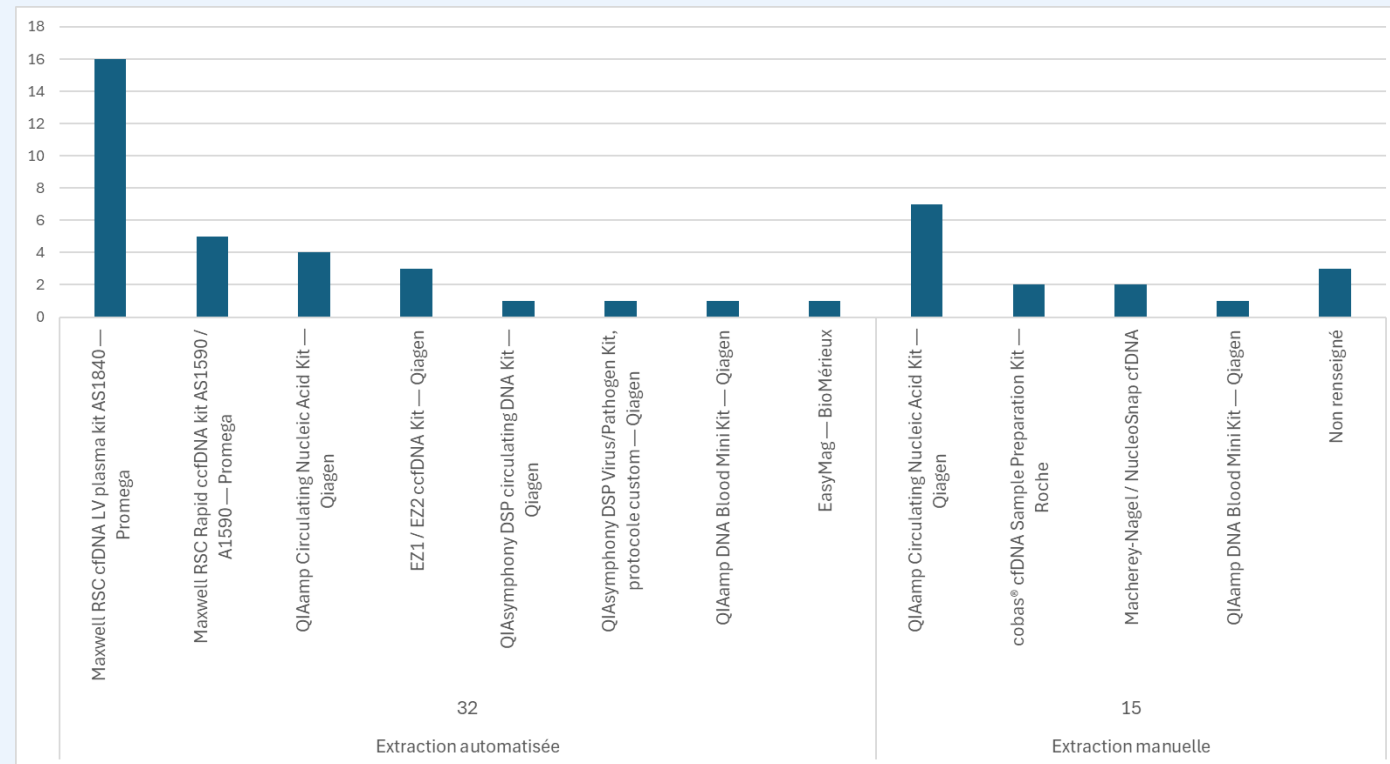
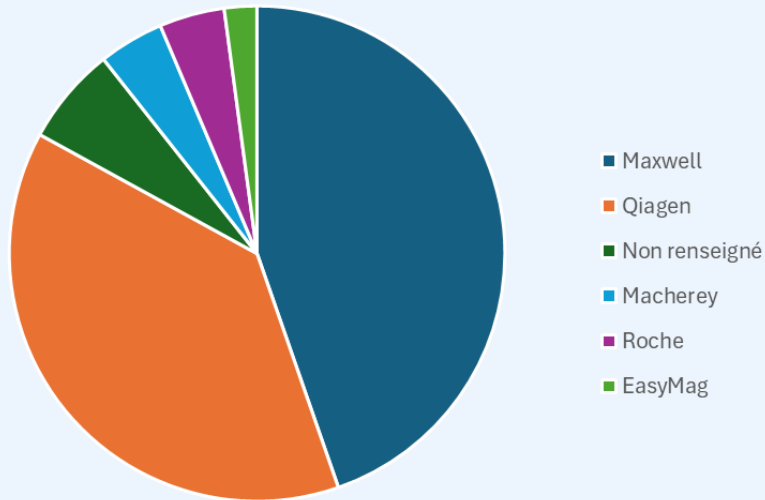
Démarche d'accréditation COFRAC en cours, souvent sous forme de demande initiale ou d'extension de portée déjà déposée. Plusieurs laboratoires signalent des dossiers en attente depuis longtemps (4 à 7 ans).

METHODE ADN CIRCULANT

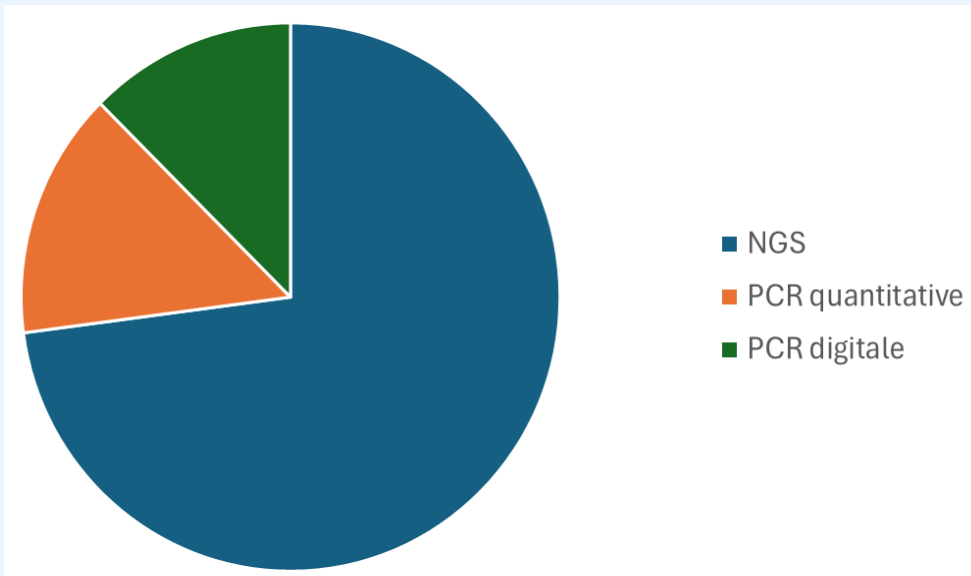


Méthodes d'extraction

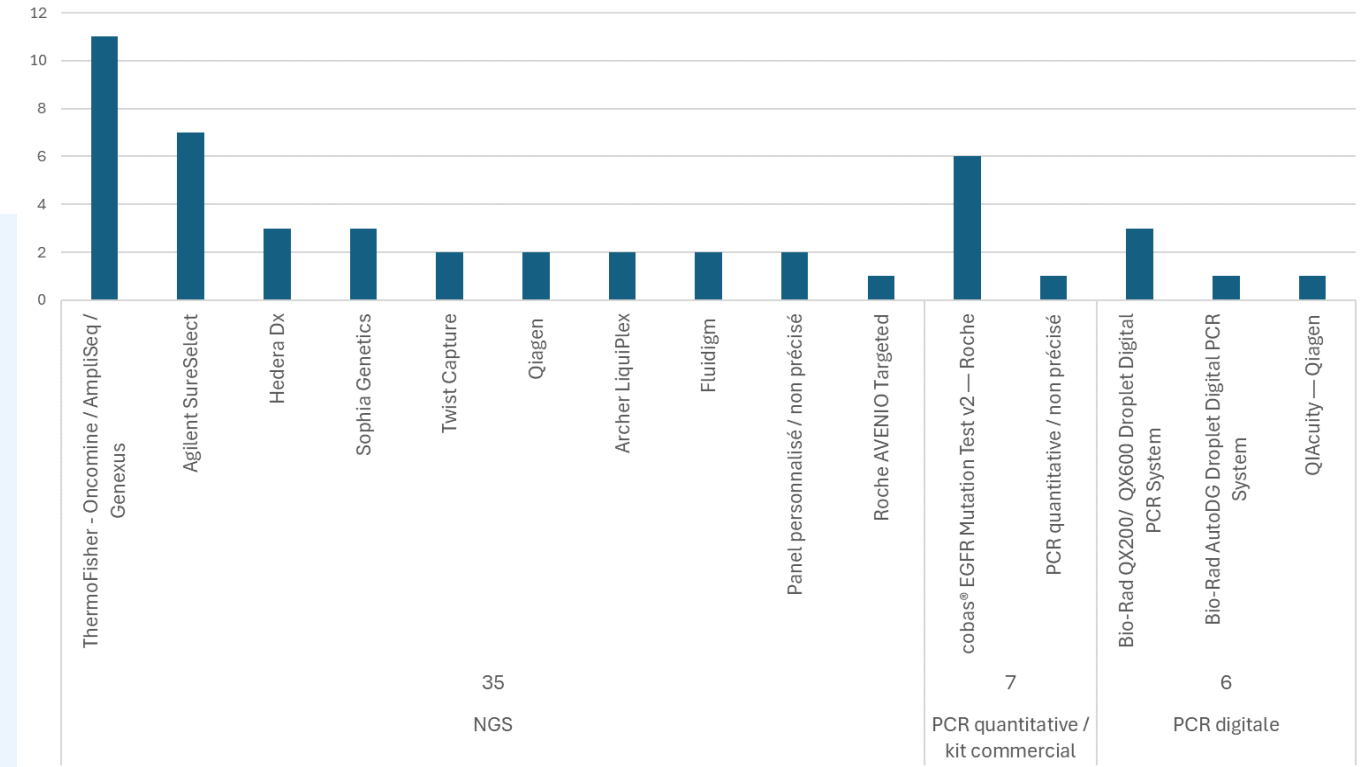
Automatisation : 32/47 (68%)



Méthodes analytiques



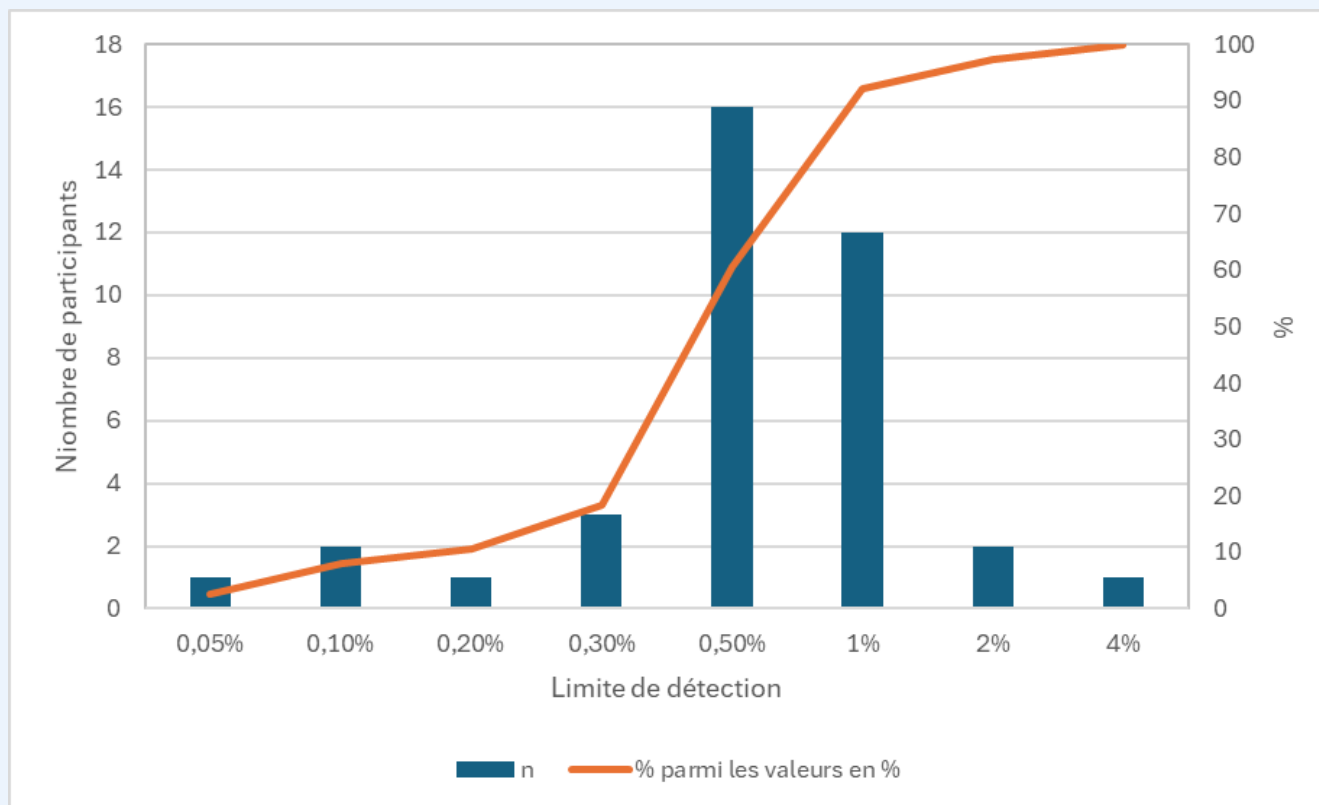
UMI+ 23/35 - 65%



Kit	Taille
Oncomine Lung cfTNA / Cell-Free Total Nucleic Acid Research Assay	11 genes
Oncomine Precision Assay / Precision Assay DNA kit	50 genes
Ion AmpliSeq Colon and Lung Cancer Panel	22 genes
Oncomine Colon cfDNA Assay	14 genes
Hedera Profiling 2 ctDNA	32 genes
Archer LIQUIDPlex Universal Solid Tumor Panel	29 genes
TruSight Tumor OncoPanel / TruSight Tumor 15	15 genes
AVENIO targeted — Roche	17 genes
QIAseq custom panel / Actionable Mutations panel	22 genes
Fluidigm Access Array / custom 35-gene panel	35 genes

Méthodes analytiques

Limite de détection



Technique	n LOD en %	Médiane	Min-max	LOD ≤ 0,5 %, n (%)
NGS	32	0,50%	0,05–4 %	21/32 (65,6 %)
PCR quantitative	2	1%	1%	0/2 (0 %)
PCR digitale	4	0,75%	0,1–1 %	2/4 (50,0 %)

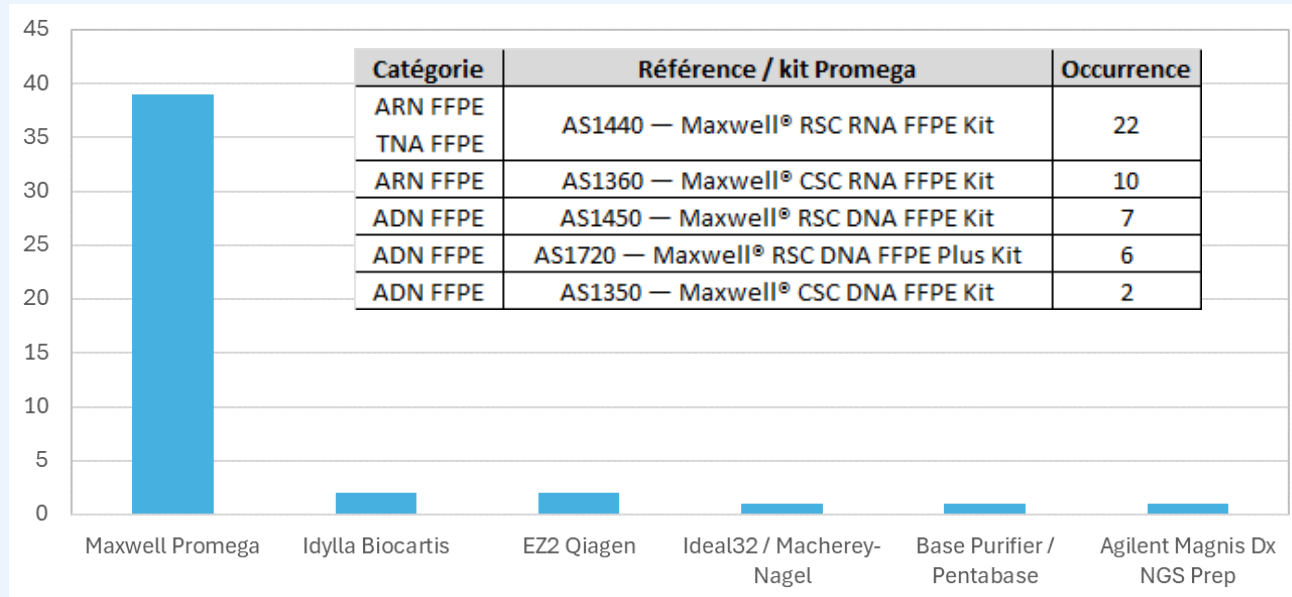
n=38

ANALYSE PROGRAMME FUSION



Pré-analytique Fusion - Cellularité et extraction

- **Evaluation de la cellularité tumorale (52/53)**
- **Cellularité minimale [0 à 15%/Aucune]** 10-15% : 18 / 20% : 4 / 30% : 2 / **Aucun** : 29 (54%)
- **Méthode d'extraction ARN ou ANT**: 17/53 ARN – 15/53 ADN et ARN distinct – 21/53 TNA

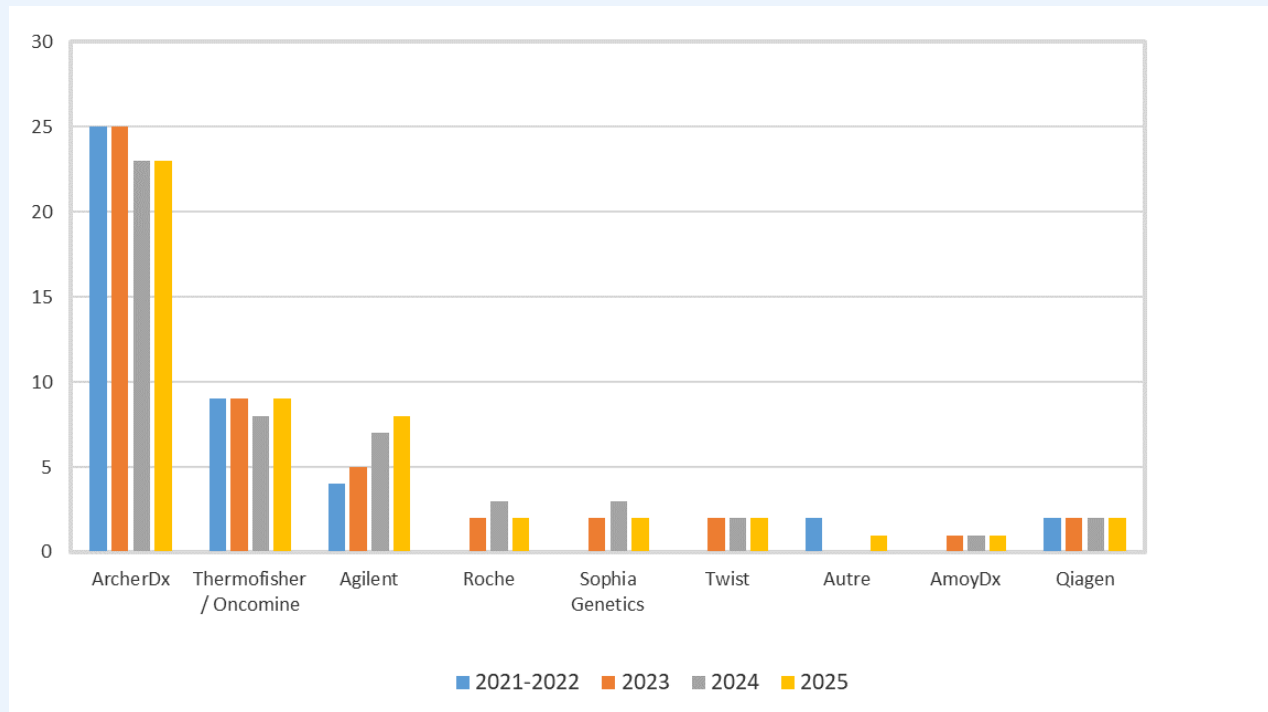


Majorité d'extraction automatisée (46/53)
Protéinase K < 2h (22/49)

Catégorie de durée	n	%
≤ 30 min	19	38,78%
> 30 min à ≤ 2 h	13	26,53%
> 2 h à < overnight	5	10,20%
Overnight / 16 h ou plus	12	24,49%

Analytique FUSION- NGS Enrichissement

Méthode NGS uniquement (50/53) – Hors NGS : Idylla (2/3)



Confirmations non NGS

FISH - 3

PCR en temps réel - 1

Idylla Gene Fusion - 1

Autre approche NGS / WTS - 1

Oui sans précision - 1

Pas d'autre méthode que le NGS – 43 (86%)

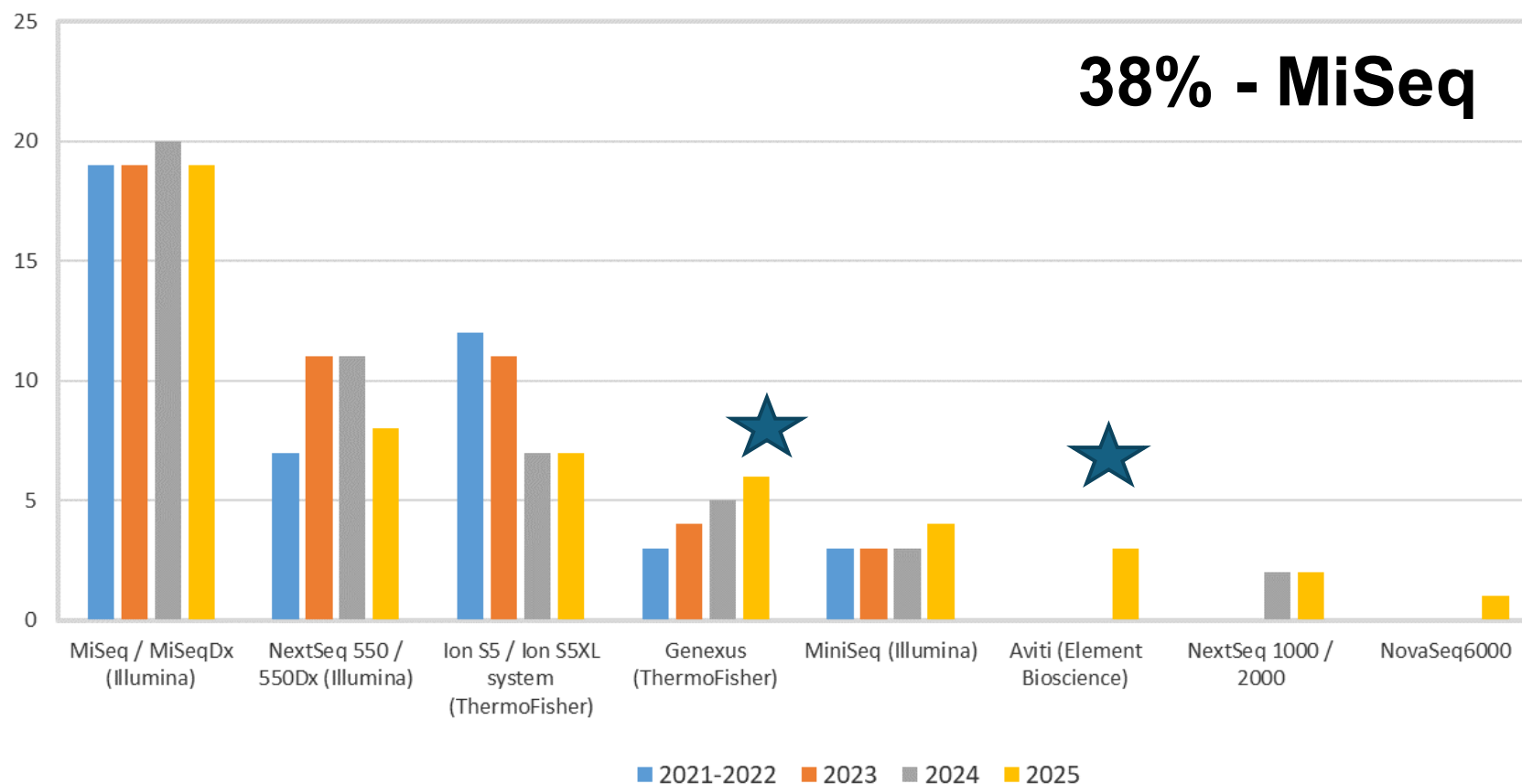
Analytique FUSION

Kit d'enrichissement

Fournisseur 2025	n	Kits / préparations de bibliothèques déclarés
ArcherDx	23	FusionPlex Lung v2 ; Archer Lung kit ; kit FusionPlex Lung ArcherDx ; FusionPlex Pan Solid Tumor v2 ; FusionPlex Solid Tumor Panel ; FusionPlex Comprehensive Sarcoma Kit ; Comprehensive Thyroid and Lung — CTL Kit ; FusionPlex Lung Panel ; FusionPlex CTL ; FusionPlex Sarcoma v2 ; Custom Archer CTL Plus / Sarcoma
ThermoFisher / Oncomine	9	Oncomine Precision Assay ; Oncomine Precision Assay GX ; Oncomine Focus Assay ; Oncomine Comprehensive Assay v3 ; Oncomine Precision Assay Genexus
Agilent	8	Capture SureSelect ; Magnis SureSelect XTBS2 RNA
Roche	2	PETE Lung ; Roche KAPA RNA HyperPrep
Twist	2	Panel custom Twist ; TWIST
Sophia Genetics	2	CS Custom Sophia RNAtarget Oncologie ; RNAtarget Oncology Solution
Qiagen	2	Lung Cancer QIAseq Targeted RNAscan Panel ; QIAseq RNA Fusion XP Panel, Solid Tumor
AmoyDx	1	AmoyDx Handle Classic
Roche + Twist	1	Préparation ARN Roche + Twist / Capture Twist
Méthode non NGS	3	Idylla Fusion Assay pour 2 centres ; 1 centre sans précision

Analytique FUSION

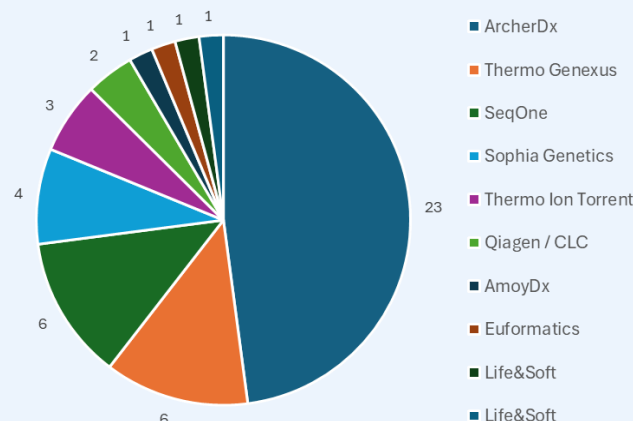
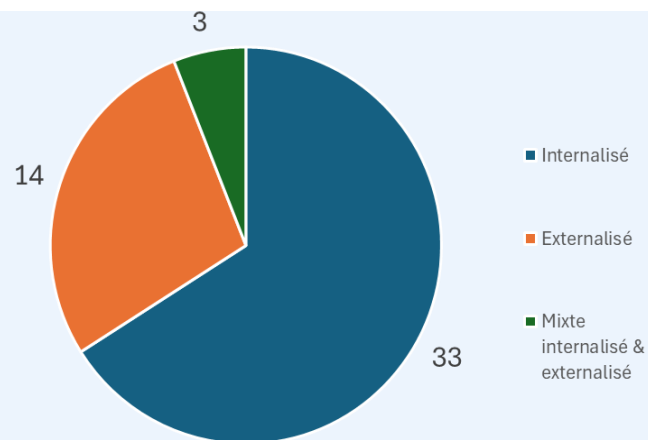
Séquenceur Fusion



Pipeline bio-informatique Fusion (n=50)

94% pipelines commerciaux

Solution / fournisseur du pipeline	Internalisé	Externalisé	Mixte internalisé & externalisé	Total 2025
ArcherDx	18	4	1	23
Thermo Genexus	6	0	0	6
SeqOne	0	6	0	6
Sophia Genetics	0	2	2	4
Thermo Ion Torrent	3	0	0	3
Qiagen / CLC Genomics Workbench	2	0	0	2
AmoyDx / ANDAS	1	0	0	1
Euformatics	0	1	0	1
Life&Soft	0	1	0	1
Pipelines internes / maison	3	0	0	3
Total	33	14	3	50



Pipeline interne

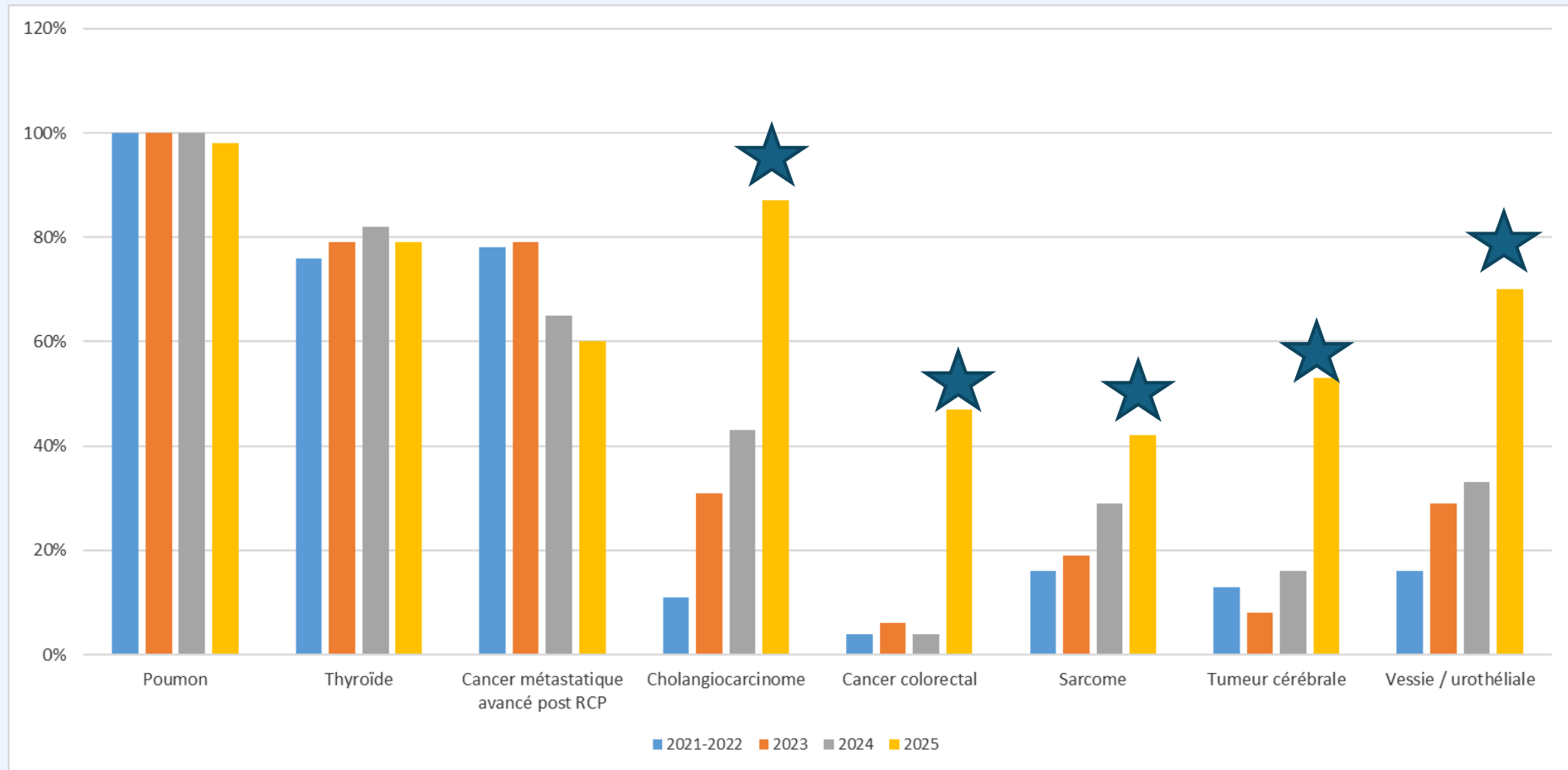
Arriba, FusionCatcher, STAR-Fusion - 2
 SoFur, pipeline maison - 1
 Pipeline interne non précisé - 1

Pipeline de détection des variants ponctuels

24/52 en 2025 (46%)
 30/49 en 2024 (61%)
 15/30 ArcherDX idem

ArcherDx / Archer Analysis
 SeqOne / SomaRNA
 Sophia Genetics
 Qiagen / CLC Genomics Workbench
 Pipelines internes

Indications ARN



Délais de rendu des résultats

75% des participants rendent les résultats en moins de 15 jours 39 / 52

Moins de 3 jours	1	1,90%
Moins de 5 jours	3	5,80%
Moins de 10 jours	8	15,40%
Moins de 15 jours	27	51,90%
Moins de 21 jours	11	21,20%
Moins de 1 mois	2	3,80%

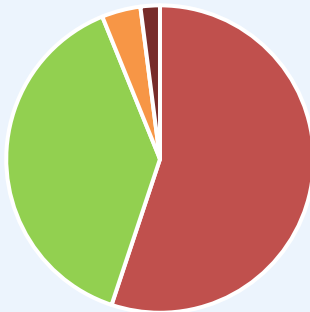
Pas de changement par rapport à 2024 - léger décalage à plus de 15-21 jours

Strategie ARN

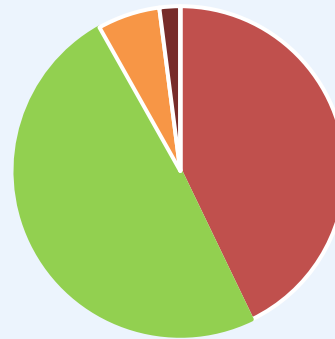
20/52 laboratoires - NGS-ARN pour ALK, ROS1 et NRG1
ALK majoritairement exploré par IHC

2024

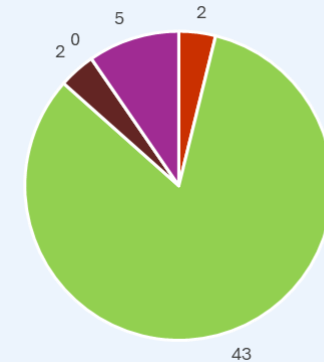
ALK



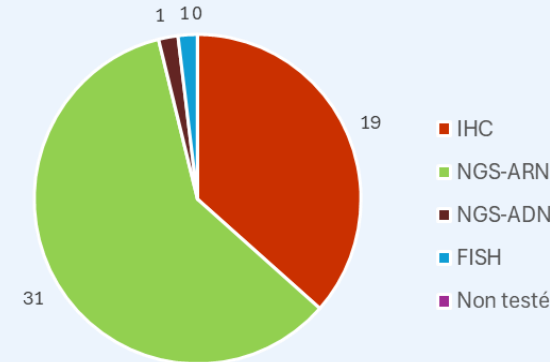
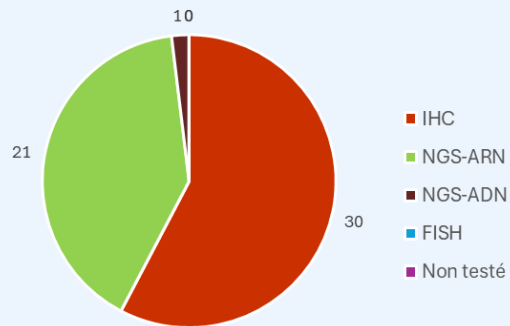
ROS1



NRG1



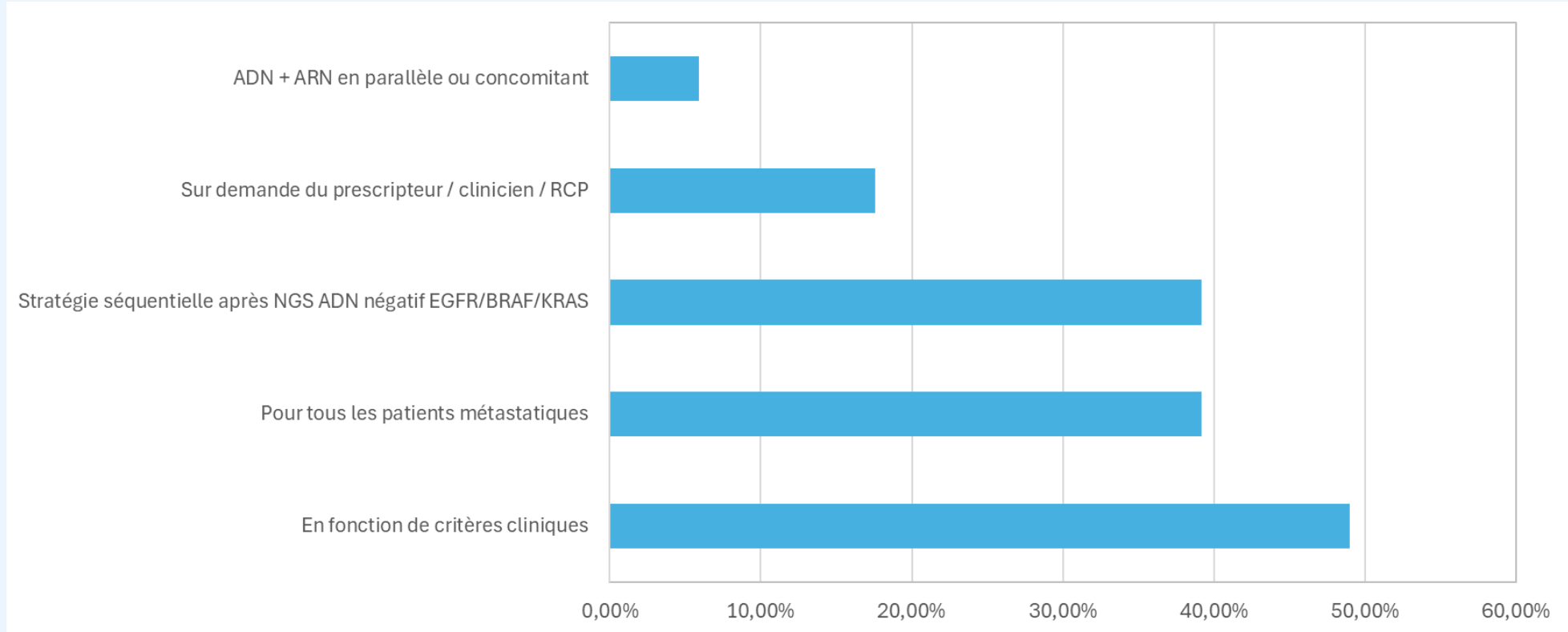
2025



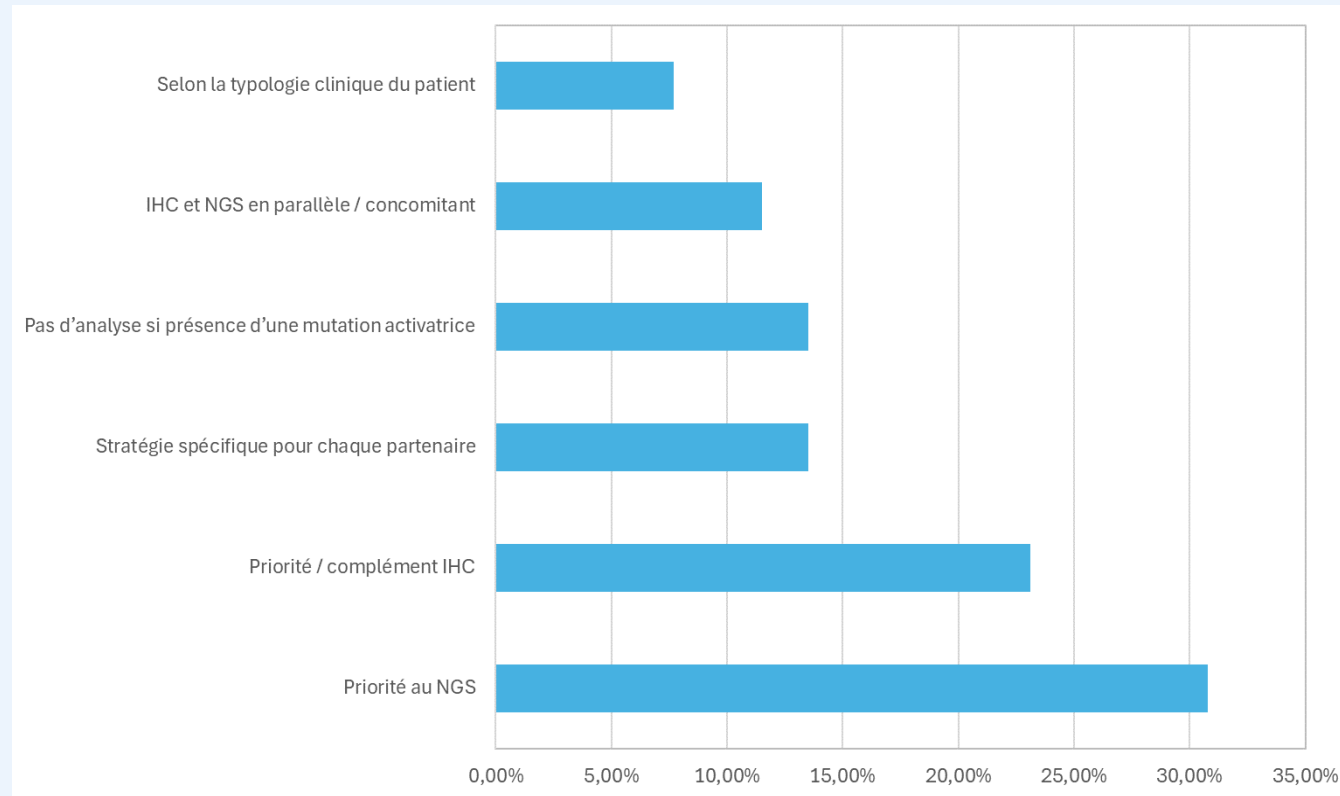
IHC
NGS-ARN
NGS-ADN
FISH
Non testé

IHC
NGS-ARN
NGS-ADN
FISH
Non testé

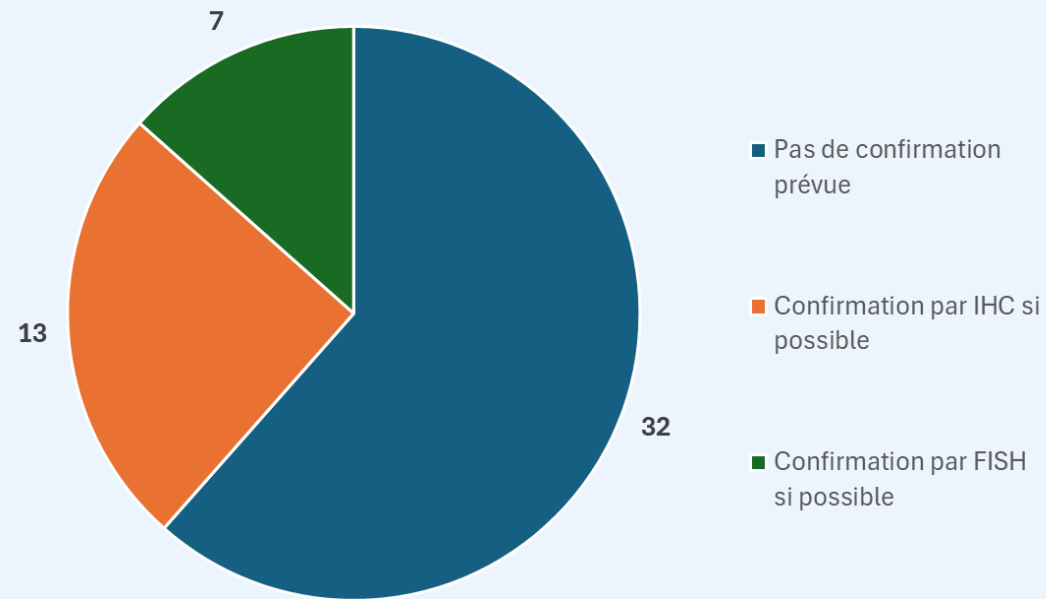
Stratégie d'analyse ARN dans le cancer du poumon



Stratégie d'analyse ARN dans le cancer du poumon

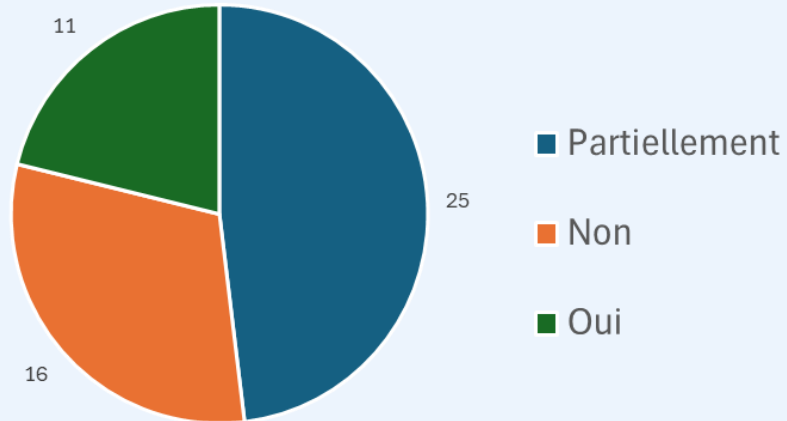


Stratégie de confirmation post-NGS

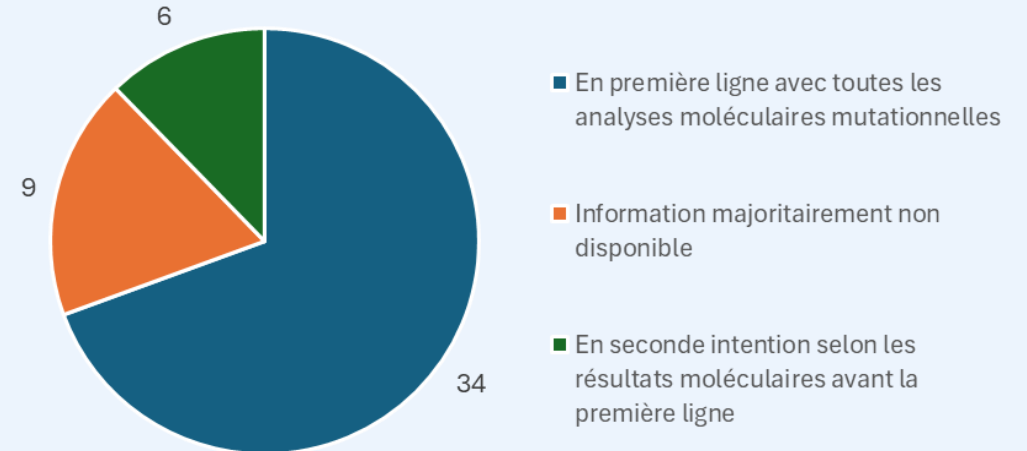


Information du contexte lors de la prescription

Connaissance de la ligne de traitement au moment de la demande



Contexte de réalisation de l'analyse des fusions

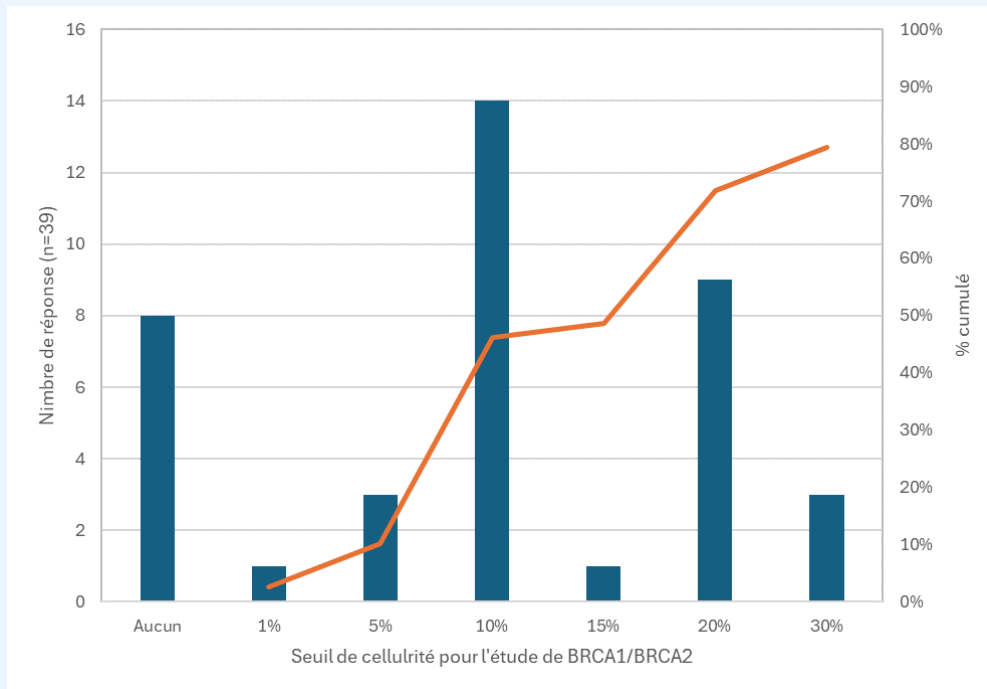


ANALYSE PROGRAMME OVAIRE



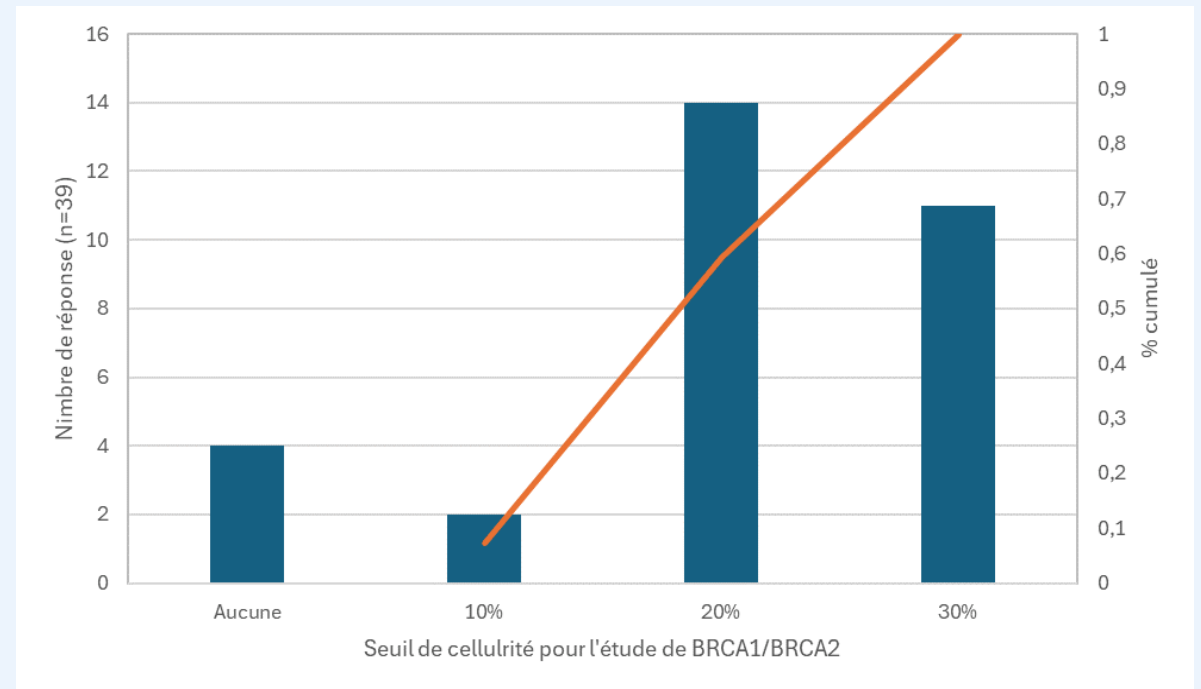
Seuil d'acceptation des échantillons

Détection de BRCA1/2 (n=39)



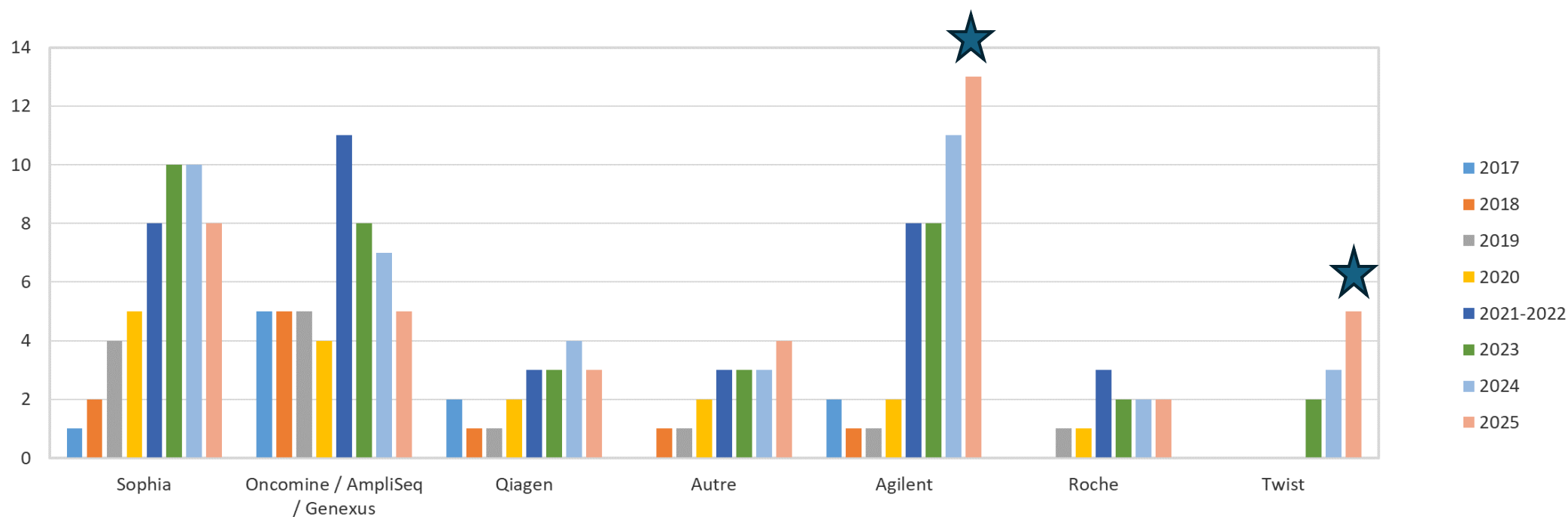
SUP10%

Détermination de GIS (n=27)



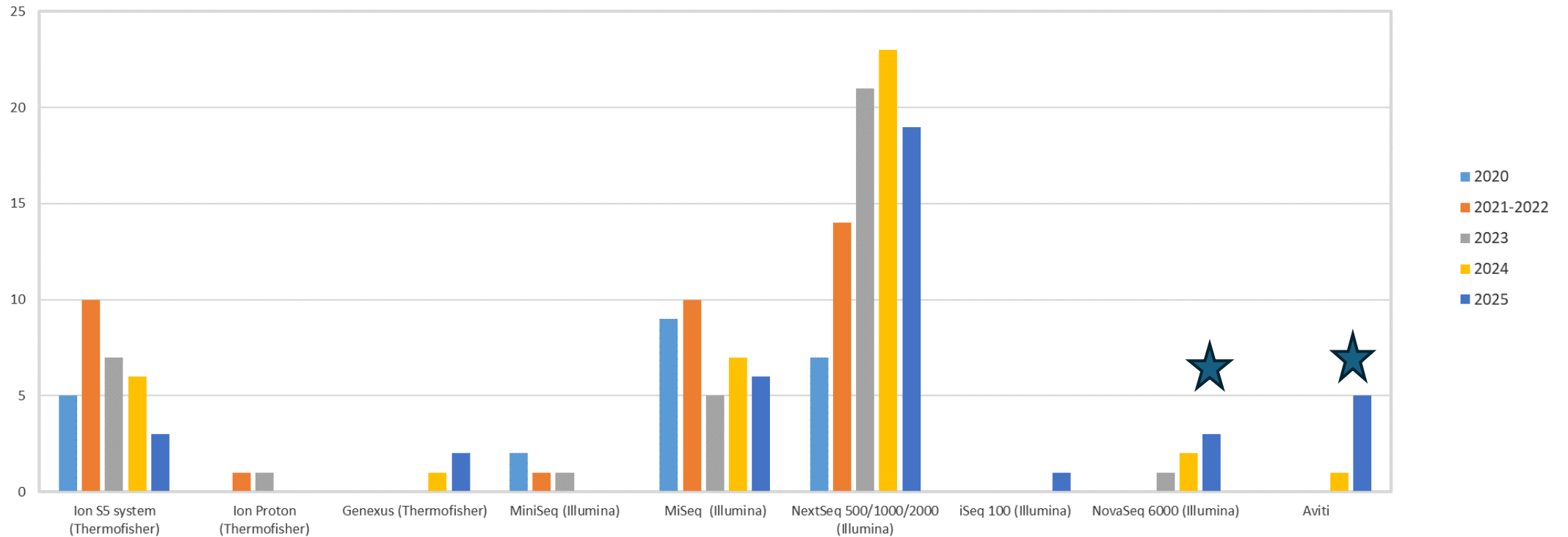
SUP20%

Sequenceurs Ovaire – technique enrichissement et sequenceurs



Autres : Fluidigm, AmoyDx, Diatech, OncoDNA

Sequenceurs Ovaire



Autre indication du panel HRR

Quels sont les prochains cancers qui devront être analysés?

Sein / Pancréas / Prostate – >85%

16/23 en 2019

18/23 en 2020

33/36 en 2021

30/36 en 2023

34/40 en 2024

38/40 en 2025

Autre : cholangiocarcinome et RCPM

Cancer / indication envisagée	Nombre de citations
Prostate	38
Pancréas	36
Sein	34
Cholangiocarcinome	3
Endomètre	1
Poumon / colorectal	1
Panel pan-cancer	1
Toutes indications / spectre HRR	2

Caractéristiques des laboratoires

Laboratoire de génétique somatique

Laboratoires de génétique somatique : 27/40 - 68 %.

Laboratoires mixtes constitutionnel/somatique représentent 13/40 - 32 %.

Nombre de cas par run – 8 à 16

8 échantillons - 11 27,5 %

16 échantillons - 13 32,5 %

32 échantillons - 7 17,5 %

48 échantillons - 4 10,0 %

> 48 échantillons - 5 12,5 %

Délais

33/40 laboratoires, soit 83 % en moins de 21 jours.

Un seul laboratoire déclare un délai supérieur à un mois.

Délai annoncé	Nombre
Moins de 15 jours	18
Moins de 21 jours	15
Moins d'un mois	6
Un à deux mois	1

Analyses techniques en place

Autres gènes HRR

Rendu des autres gènes HRR

2023 : 10 Oui – 22 Non

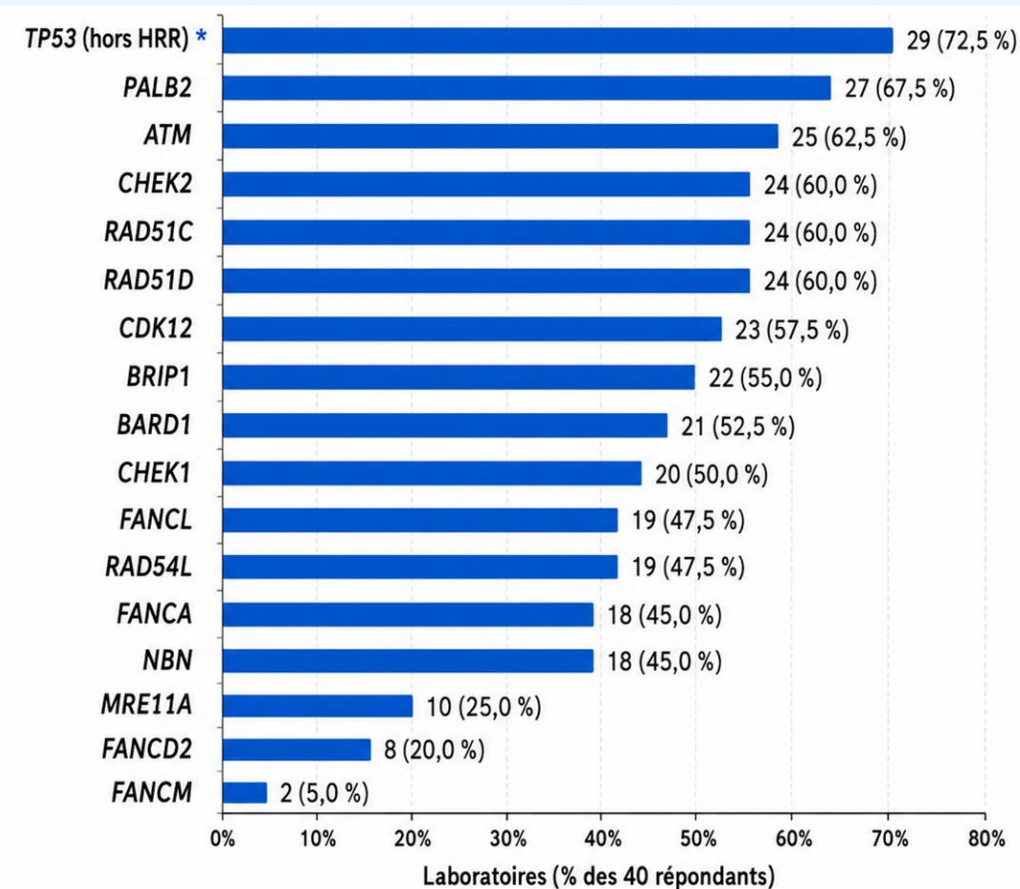
2024 : 10 Oui - 24 Non

2025 : 27 oui – 13 non

Panel de gènes

Gènes HR et associés : *PALB2*, *RAD51C*,
RAD51D, *BRIP1* et *BARD1*

Autres gènes : ATM, CHEK2, CDK12



Analyses techniques en place

Méthylation du promoteur du gène *BRCA1*

Mise en place de la méthylation BRCA1

2023 : 3 Oui – 6 Prévu – 27 non

2024 : 5 Oui – 10 Prévu – 25 non

2025 : 6 Oui – 7 Prévu - 27 non

Méthodes

Analyse de fragments / SeqStudio

Bisulfite / PCR spécifique de méthylation / Analyse de fragment

PCR digitale

ddPCR

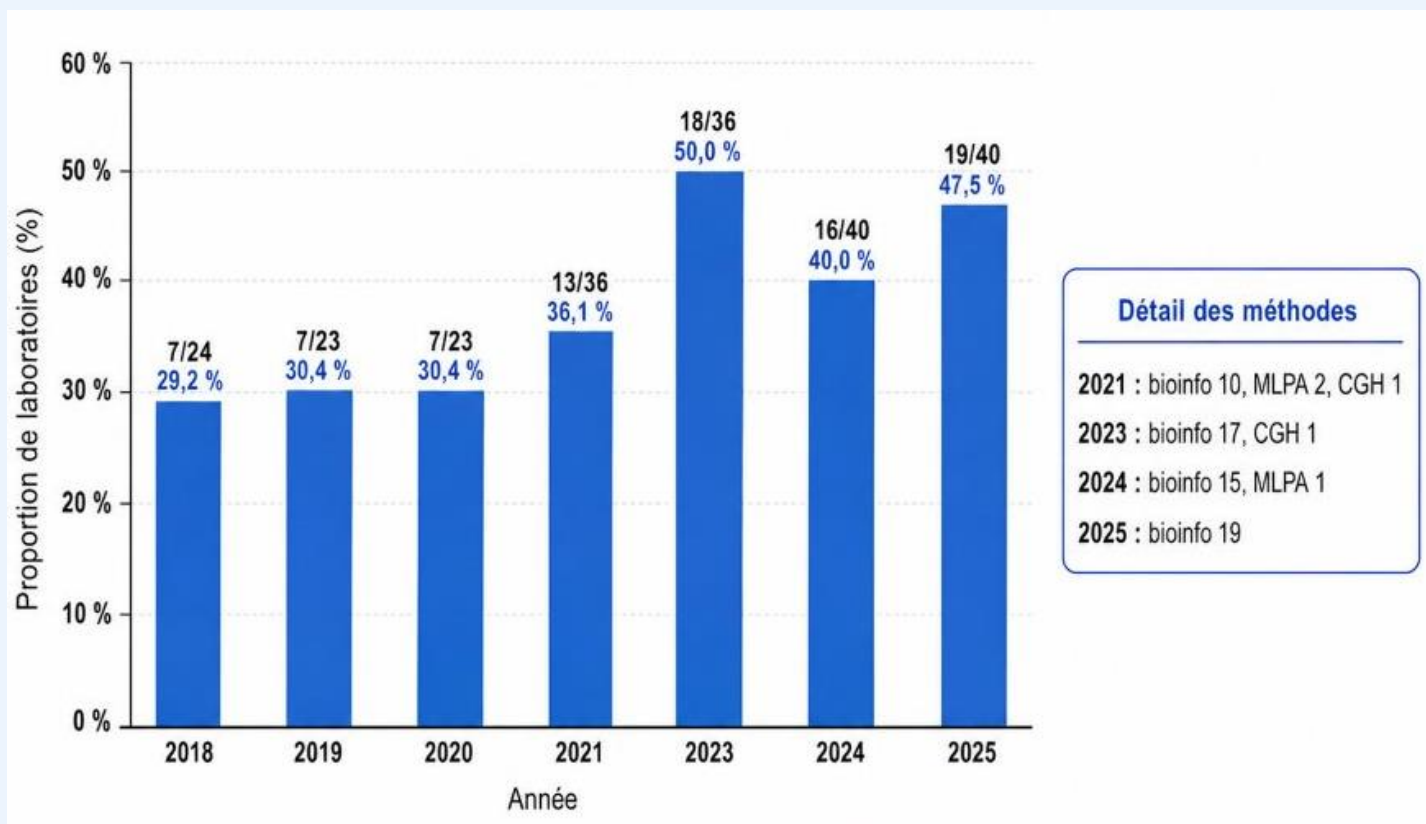
HRM

qPCR avec sonde Amplitech

15% accès à la méthylation du promoteur BRCA1

Analyses techniques en place

Capacité à détecter les grands réarrangements

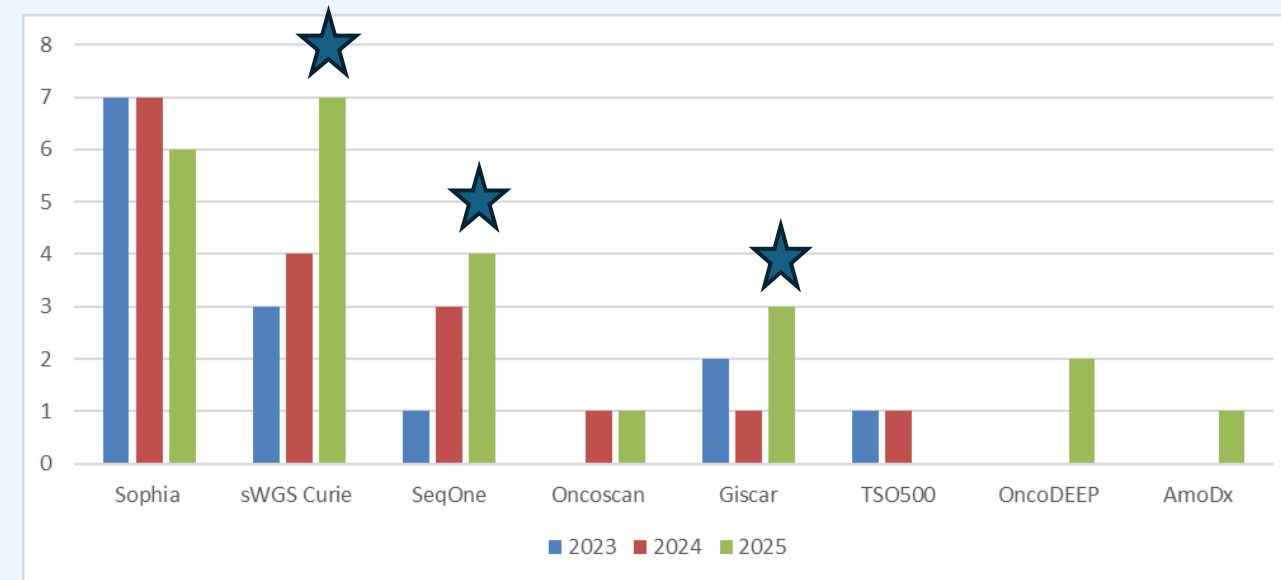


Stratégie GIS

Déploiement du GIS en interne

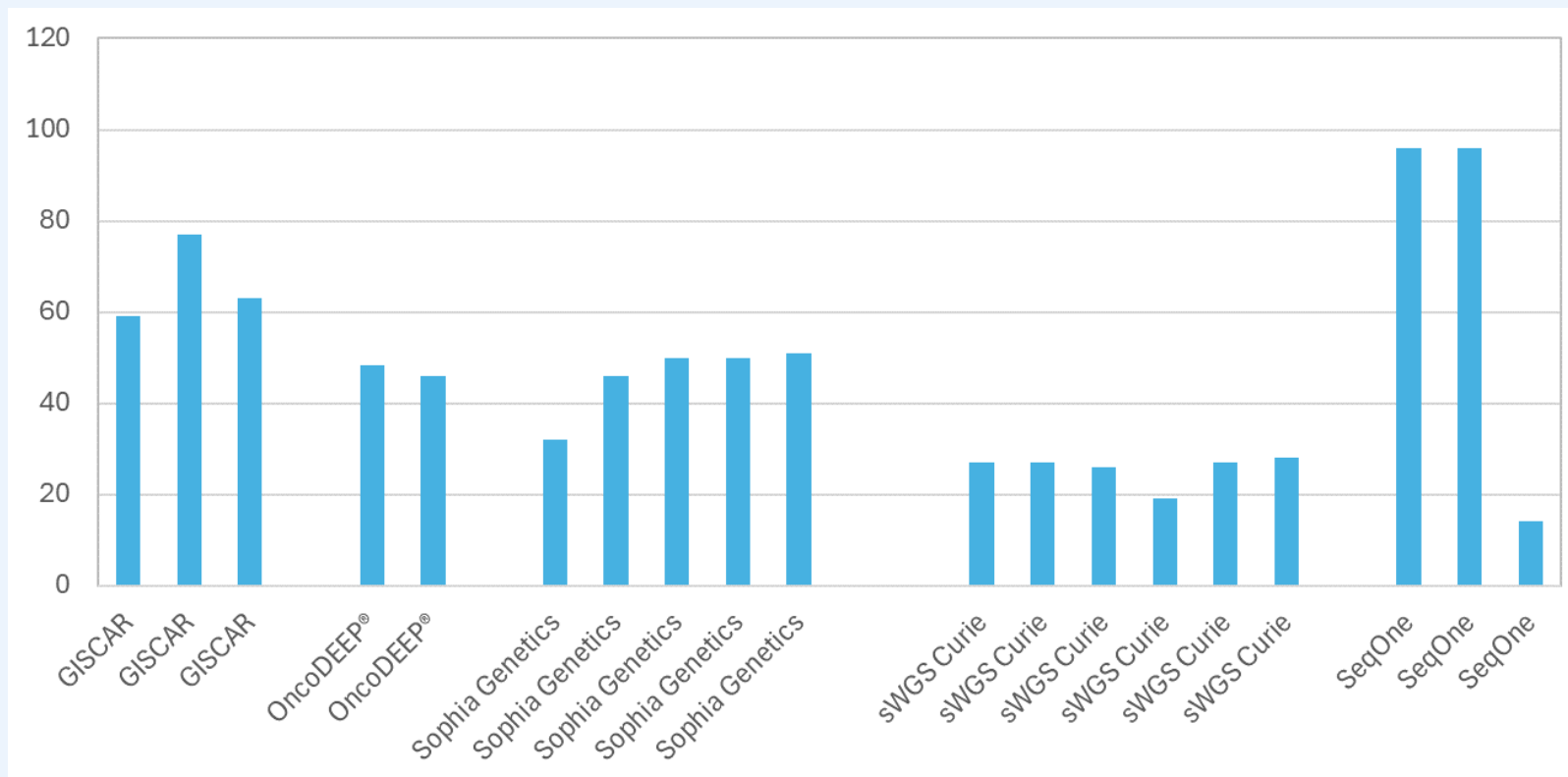
- **22 Oui (+5 depuis 2024)**
 - 24 réponses GIS : + 2 GISCAR
- **17 Non**
 - 2 externalisées (2 Myriad)
 - 12 autre laboratoire français (Giscar, Cerba)
 - 3 Non évalué

Approches utilisées



Score GIS

25-BRCA-6 / variabilité du score GIS

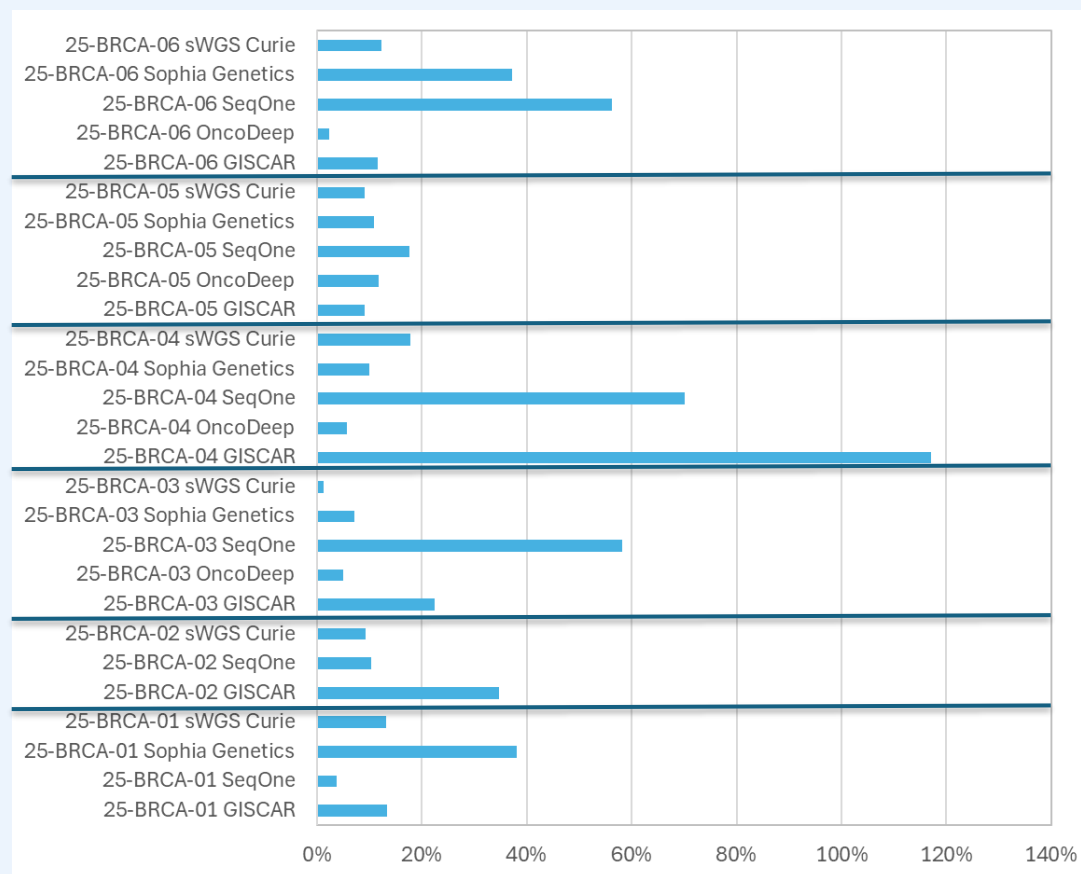


Méthode	n	Moyenne ajustée	Écart-type	CV
GISCAR	3	66,3	9,5	14,20%
OncoDEEP	2	47,1	1,6	3,30%
Sophia Genetics	5	45,8	7,9	17,40%
sWGS Curie	6	25,7	3,3	13,00%
SeqOne	3	68,7	47,3	68,90%

Scores ajustés pour être comparable (x10 à x100)

Score GIS

Variabilité du score GIS



Evaluation du CV par technique et échantillon

Accès à la base Frog

Accès à la base Frog

2024 - Non: 27 - Oui: 9 - Oui par l'intermédiaire d'un autre laboratoire: 4

2025 – Non 22 – **Oui : 16** – Oui par l'intermédiaire d'un autre laboratoire : 2

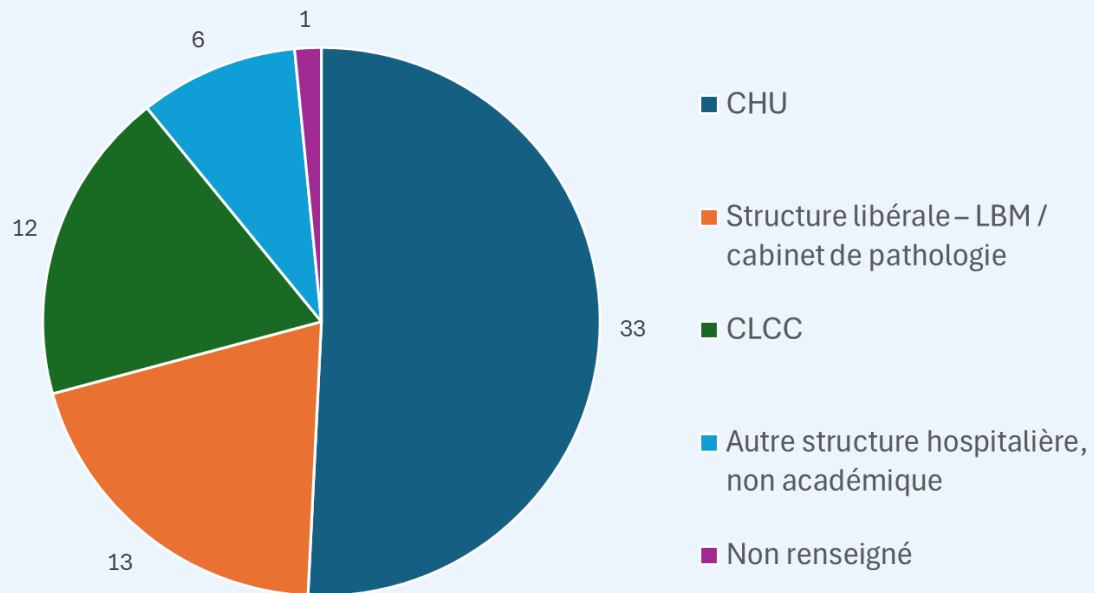
40% accès à la base Frog

ACTIVITÉ DES LABORATOIRES



Organisation des laboratoires

Nature des structures



Origine des prélèvements (n=55)

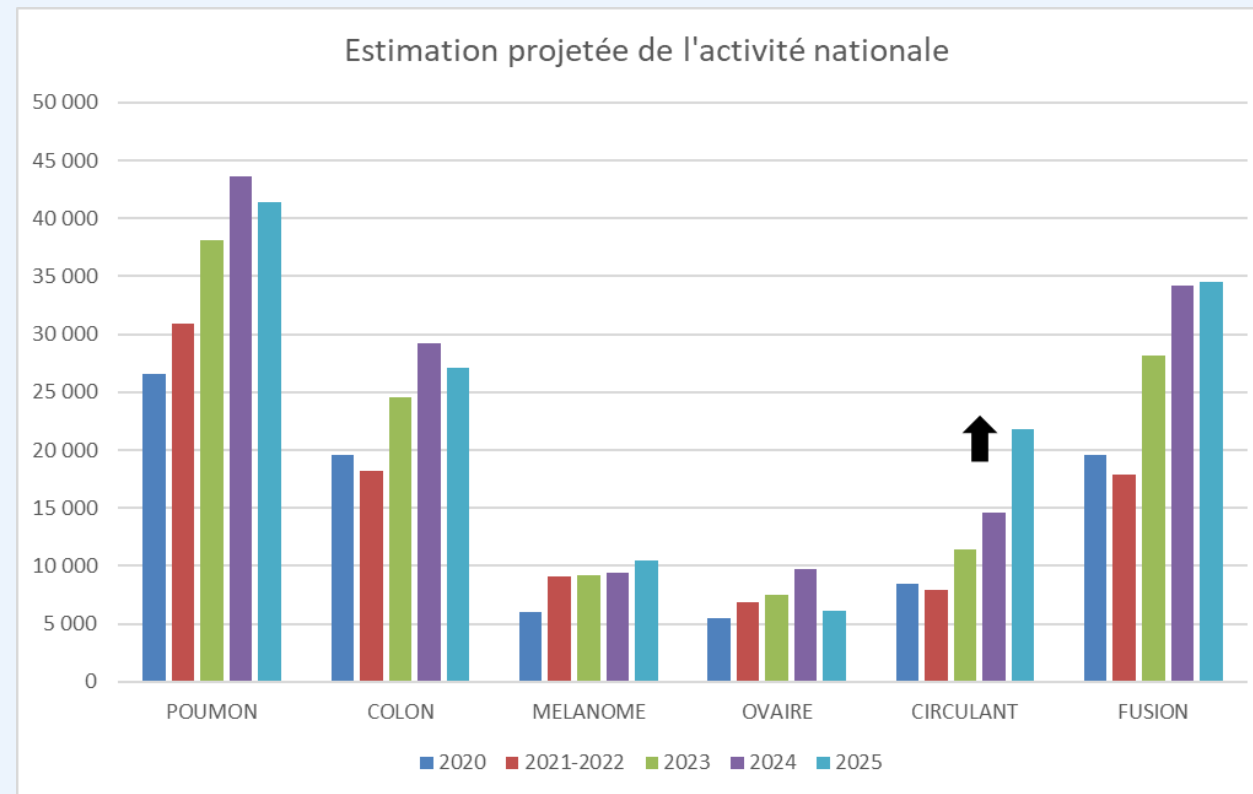
Type de structure	Internes et externes	Uniquement internes	Uniquement externes
CHU	32	0	0
CLCC	10	2	0
Structure libérale – LBM / cabinet de pathologie	7	2	2
Autre structure hospitalière - non académique	3	2	0

Organisation des laboratoires

Type de structure	n	Proximité immédiate	Départemental	Régional	National	International
CHU	31	48,40%	64,50%	80,60%	22,60%	3,20%
CLCC	10	30,00%	60,00%	60,00%	50,00%	0%
Structure libérale – LBM / cabinet de pathologie	9	44,40%	33,30%	22,20%	33,30%	0%
Autre structure hospitalière, non académique	3	66,70%	66,70%	66,70%	33,30%	33,30%

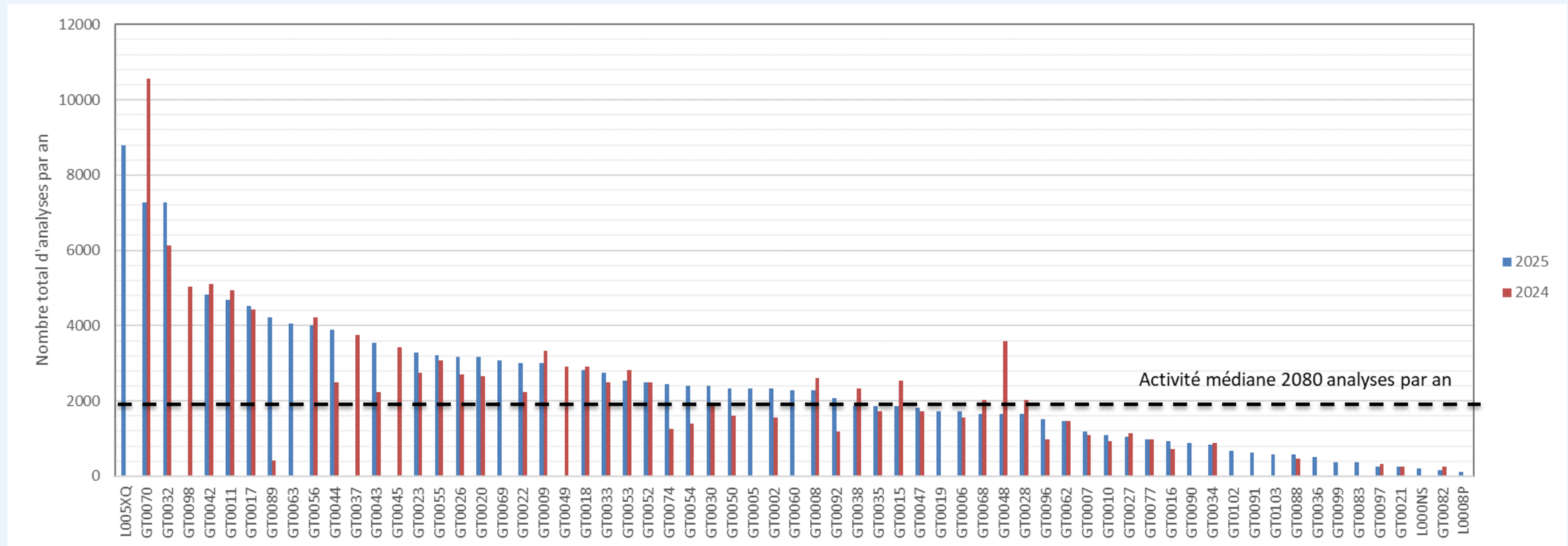
Evaluation des volumes d'activités

Estimation par extrapolation de l'activité hebdomadaire de l'activité annuelle



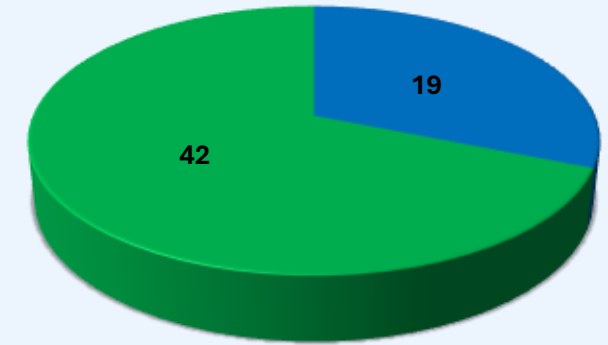
Evaluation des volumes d'activités

Estimation de l'activité annuelle par extrapolation de l'activité hebdomadaire(n=61)



Organisation des analyses

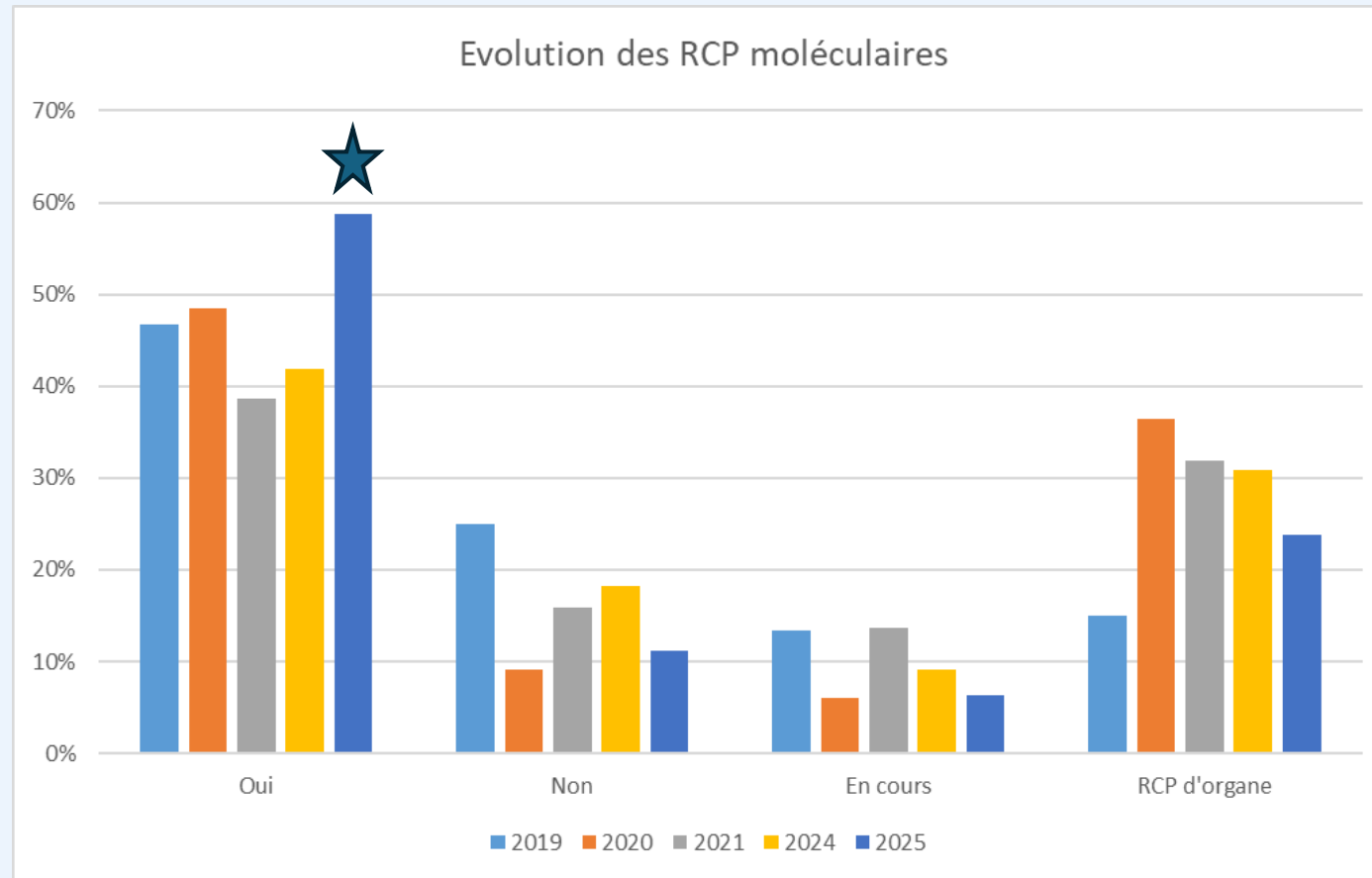
2025	Réparation	Pré-analytique	Extraction ADN	Analytique	Post-analytique
Service de génétique somatique	21				
Service d'anatomie pathologique	13				
Plateforme technique commune	8				
Plusieurs intervenants	19				
	Service de génétique somatique	1	16	15	17
	Service d'anatomie pathologique	18	1		2
	Plateforme technique commune		2	4	



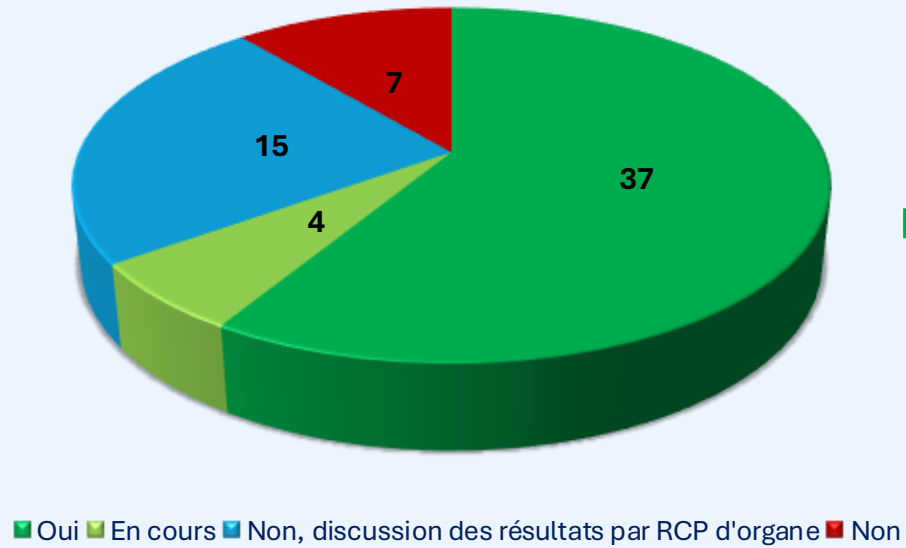
- Analyse effectuée sur plusieurs sites
- Analyse effectuée en intégralité sur un lieu unique

n=61 laboratoires/71

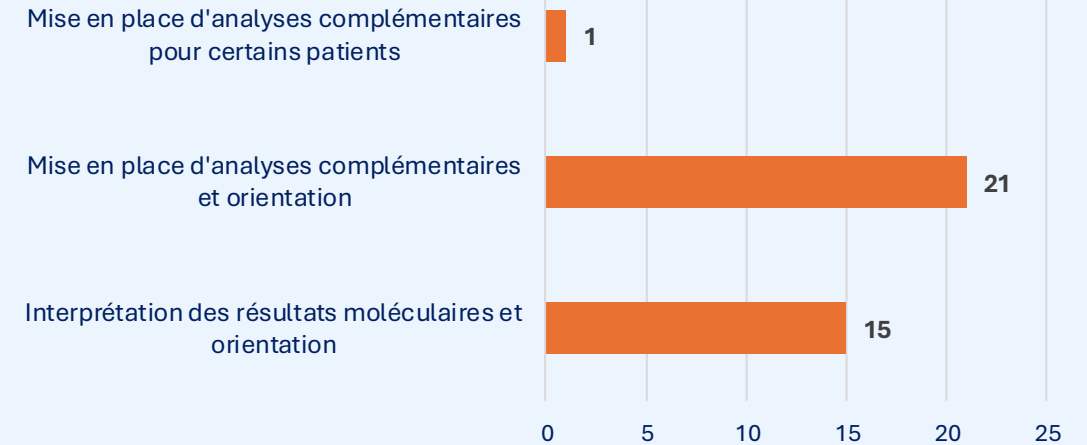
RCP moléculaire



RCP moléculaire

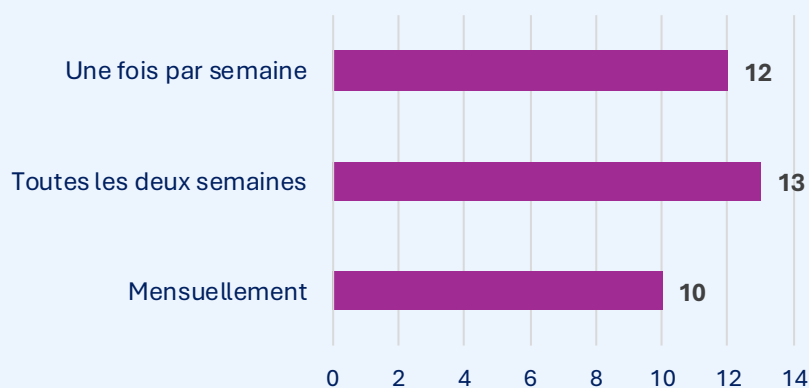


Objectifs



RCP moléculaire

Fréquence



En hausse

7 laboratoires en 2024

9 laboratoires en 2024

6 laboratoires en 2024

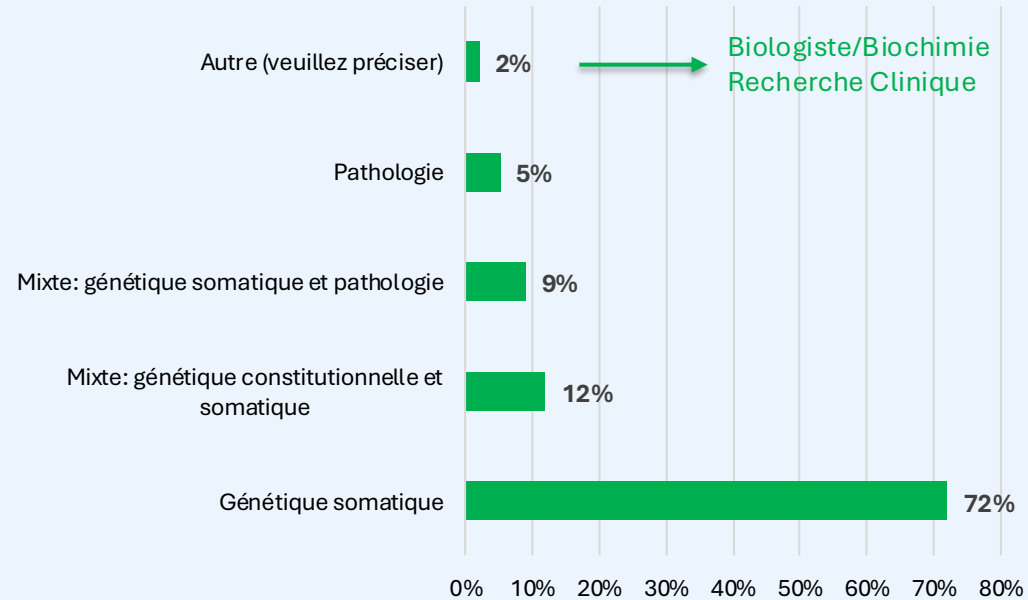
Acteur cité	Nombre de réponses	% des réponses
Biologiste moléculaire	35	100%
Oncologue	33	94%
Pathologiste	20	57%
Chirurgien	6	17%
Oncogénéticien	5	14%
Technicien de laboratoire	4	11%
Bio-informaticien	3	9%
Ingénieur	3	9%
Radiologiste	3	9%
Pharmacien / pharmacien hospitalier	2	6%
Médecin référent / généraliste	2	6%
Chargé de parcours PFMG	1	3%

BILAN

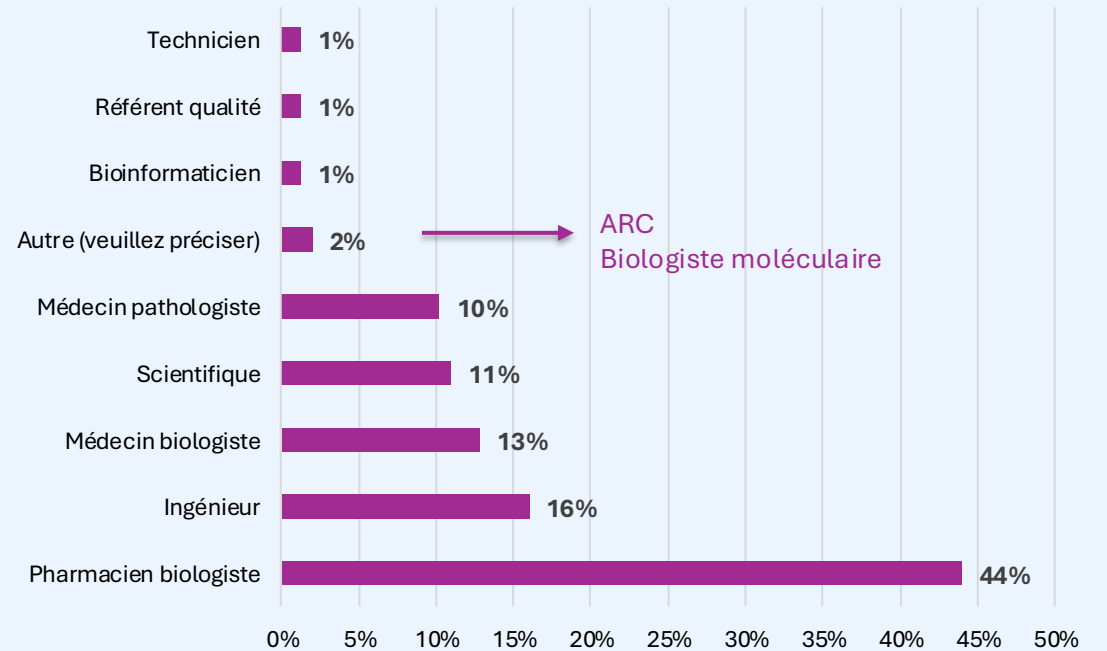


Participants à la réunion de restitution

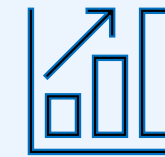
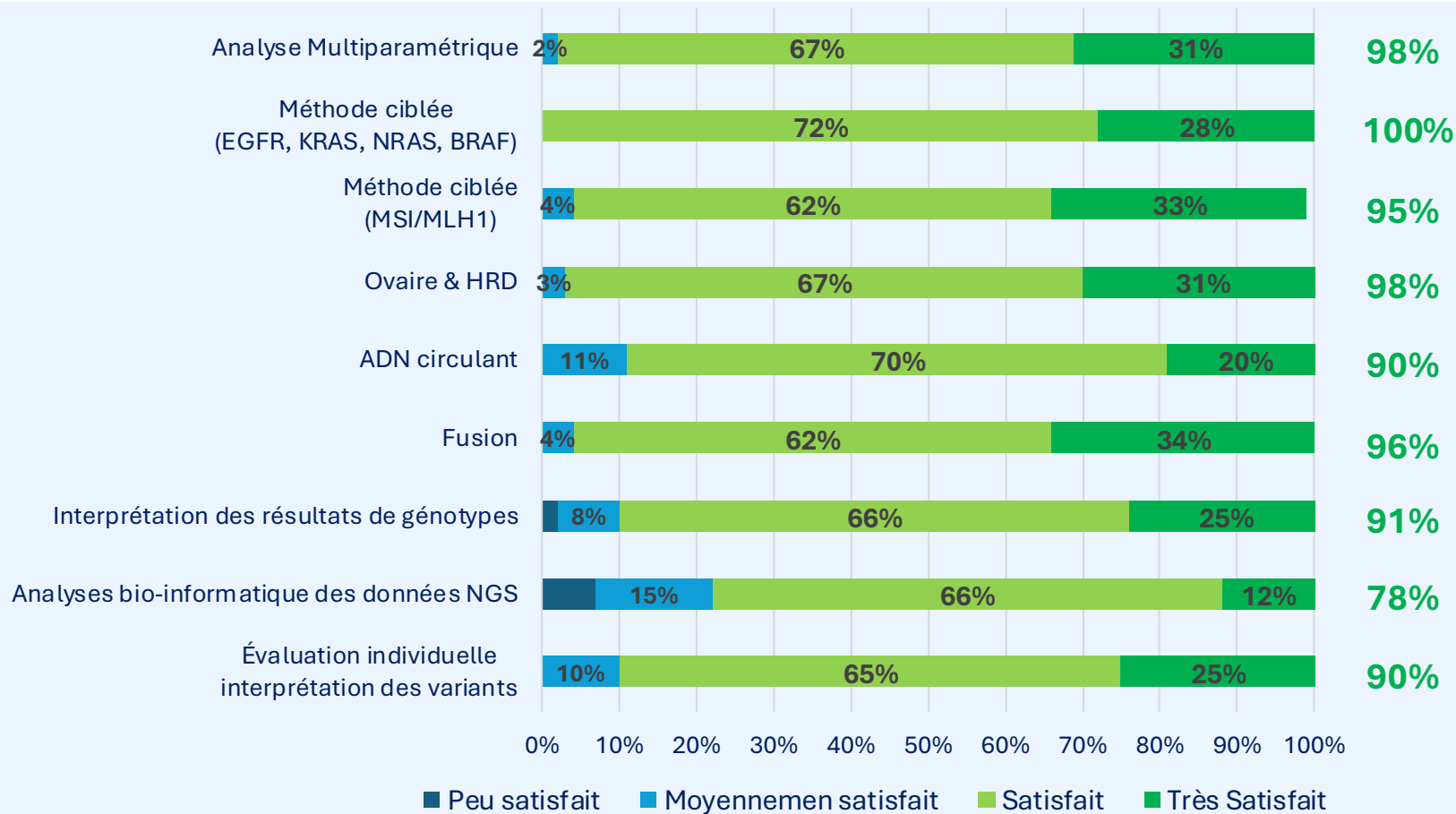
Spécialité du laboratoire



Spécialité professionnelle



Bilan de satisfaction– modules EEQ



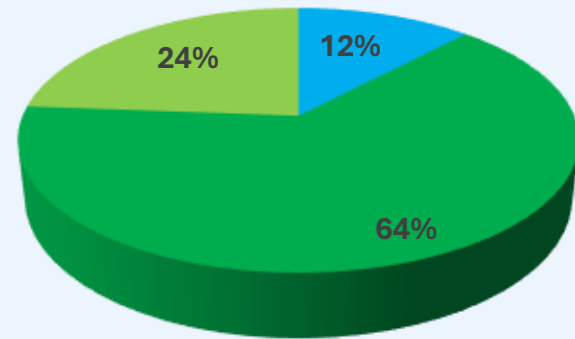
Satisfaction en hausse pour **tous** les modules

Progression les plus fortes:

- **Ovaire & HRD** (71% en 2024)
- **ADN circulant** (63% en 2024)

Bilan de satisfaction– plateforme Qualytest

Avis global



■ Moyennement satisfait ■ Satisfait ■ Très satisfait



Avis sur les fonctionnalités

Navigation: la navigation dans l'interface est-elle simple et intuitive?



Ergonomie: la mise en page vous semble-t-elle cohérente et agréable ?



Saisie des résultats: la saisie est-elle facile et rapide?



Résultats: la consultation et le téléchargement des documents est facile?



0% 10% 20% 30% 40% 50% 60% 70% 80% 90% 100%

■ Non, pas du tout ■ Oui, partiellement ■ Oui, parfaitement

Conclusion

- Participation stable et représentative en 2025
- Très bonne performance globale du programme multiparamétrique - taux d'erreur très faible de 0,5 %
- Modules de méthode ciblée restent globalement performants mais hétérogènes
- Perfectible : HRD/GIS, Fusion, ADN tumoral circulant
- Satisfaction des participants en hausse
- Nouveau site de saisie bien évalué
- En finalisation – retour EEQ NGS et interprétation individuelle

Merci !

AFAQAP

Anne Gaire
Caroline Egele
Jean-René Bellocq
Jean-Pierre Bellocq
Dominique Fetique

Gustave Roussy

Cécile Badoual
Noémie Pata Merci
Maeva Moreau
Patrick Saulnier
Ludovic Lacroix

Biomedical Quality Assurance Research unit of the University of Leuven

Hilal Cakmak
Medina Kalimuleava
Els Dequeker

HUB - Hôpital Universitaire Bruxelles

Isabelle Salmon
Claude Van Campenhout

Comité de pilotage

Jean-Christophe Sabourin
Frédérique Penault-LLorca
Anne Cayre
Cédric Lemaréchal
Clothilde Descarpentries
Hélène Blons
Jean-François Emile
Jean-François Cote
Laurent Doucet
Marc Barrita
Valérie Duranton-Tanneur
Yves Denoux
Paul Hofman
Vincent Thomas de Montpreville
Marie-Pierre Chenard
Alexandre Harlé
Aude Lamy
Karen Leroy
Isabelle Soubeyran

Partenaires de la campagne 2025 :





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

