## Cancer héréditaire du sein et de l'ovaire (Panel)

Mise-à-jour : 2024-06-03 - Des modifications ont été apportées à la section Paramètres analytiques.

## Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

HBOC(PANEL)-24

EMQN ISO/CEI 17043:2010

https://www.emqn.org/eqa-scheme-catalogue/

Fréquence: 1 X par an

**Type d'entités et volume :** 3 Tubes, environ 2.5 μg

Analyses demandées: Recherche et interprétation des variants de gènes associés au cancer héréditaire

du sein et de l'ovaire.

Préparation d'un rapport clinique complet.

Matrices: ADN génomique

Analytes évalués : Précision du génotypage - HBOC(PANEL) | Qualité de l'interprétation clinique -

HBOC(PANEL) | Précision cléricale rapport - HBOC(PANEL)

Type de résultats évalués : Qualitatifs

**Objectifs du sous-programme :** Évaluer la capacité des participants à détecter et effectuer l'interprétation

clinique des variants de gènes associés au cancer héréditaire du sein et de

l'ovaire.

Évaluer la précision cléricale (contenu et format) des rapports cliniques émis par les participants lors d'une recherche des variants de gènes associés au cancer

héréditaire du sein et de l'ovaire.

Spécifications: Le programme HBOC(PANEL) couvre les paramètres analytiques pour la

reclassification (75025, 75026) et la réinterprétation (75027, 75028, 75029 et 75030) dans le cas éventuel où les données utilisées visent des gènes associés à

des cancers héréditaires du sein et de l'ovaire.

Cet essai ne convient PAS aux laboratoires effectuant uniquement la

recherche des variants récurrents.

Non approprié pour les laboratoires qui ciblent uniquement les gènes

BRCA1/2.

Trois cas cliniques fictifs avec des échantillons d'ADN correspondants pour

interprétation et rapport.

Applicable aux laboratoires qui entreprennent des tests de panel génétique pour ce type de cancer (y compris les tests ciblés par panel / exome clinique / WES /

WGS / Sanger).

Il est possible de participer à ce programme en français.

Les participants devront tester des gènes reliés au cancer héréditaire du sein et

de l'ovaire, par exemple :

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D

2025-10-24 Page 1 de 3

ATTENTION : Chaque installation doit choisir UNIQUEMENT 2 programmes qui seront financés par le PEEQ parmi la liste suivante de Schemes de génomique et désordres héréditaires d'EMQN :

- Cancer héréditaire colorectal sans polypose (Syndrome de Lynch) :
  LYNCH-24
- Cancer héréditaire du sein et de l'ovaire : HBOC(PANEL)-24
- Génétique cardiaque (arythmie) : CARDIAC(ARR)-24
- Génétique cardiaque (Cardiomyopathie hypertrophique) : CARDIAC(HCM)-24
- Hypercholestérolémie familiale : FH-24
- Syndrome de polypose (FAP, MAP) : POLYPOSIS-24

## Détermination des valeurs assignées :

Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts:

Valeurs connues, avec des résultats déterminés par une formulation spécifique de l'entité soumise à l'essai d'aptitude.

Paramètres analytiques	Principes analytiques
75025 - Reclassification de variations de signification incertaine pour un panel donné (virtuel ou non) (1-2 variations)	Séquençage à haut débit - Classification
75026 - Reclassification de variations de signification incertaine pour un panel donné (virtuel ou non) (>2 variations)	Séquençage à haut débit - Classification
75027 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (2-20 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
75028 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (21-100 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
75029 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (101-500 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
75030 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (>500 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
55168 - Cancer du sein, cancer de l'ovaire; BRCA1, BRCA2; (mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55170 - Cancer du sein, cancer de l'ovaire; BRCA1, BRCA2; (mutations canadiennes-françaises)	Séquençage conventionnel Détection d'acides nucléiques
55376 - Panel virtuel ciblé de gènes de prédisposition au cancer du sein analysé à partir des données du	Séquençage à haut débit - Interprétation

2025-10-24 Page 2 de 3

panel global (compilation de l'indication seulement)

55378 - Panel virtuel ciblé de gènes de prédisposition au cancer de l'ovaire analysé à partir des données du panel global (compilation de l'indication seulement)	
55167 - Cancer du sein, cancer de l'ovaire; PALB2 ; détection de l'allèle Q775X (séquençage)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55171 - Cancer du sein, cancer de l'ovaire, héréditaire; BRCA1 et BRCA2 - recherche de mutations (SNG)	Séquençage à haut débit
65232 - Panel multi-gène à but diagnostique, pronostique ou prédictif pour cancer du sein (SNG) (Focus Panel)	Séquençage à haut débit

## **Calendrier 2024**

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2024-01-01	2024-03-29

Date d'approbation : 2024-06-03

2025-10-24 Page 3 de 3