Cancer héréditaire colorectal sans polypose (Syndrome de Lynch)

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

Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

LYNCH-24

EMON 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: Identification et interprétation des variants pour le syndrome Lynch.

Préparation d'un rapport clinique complet (incluant la méthodologie et les limites

de l'analyse).

Matrices: ADN génomique (tampon TE)

Analytes évalués : Précision du génotypage - LYNCH | Qualité de l'interprétation clinique - LYNCH |

Précision cléricale rapport - LYNCH

Type de résultats évalués : Qualitatifs

Objectifs du sous-programme : Évaluer la capacité des participants à détecter et effectuer adéquatement

l'interprétation clinique des variants pour le cancer héréditaire colorectal sans

polypose (syndrome de Lynch).

Évaluer la précision cléricale (contenu et format) des rapports cliniques émis par

les participants lors d'une recherche des variants pour le cancer héréditaire

colorectal sans polypose (syndrome de Lynch).

Spécifications : Le programme LYNCH 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 colorectaux sans polypose (Syndrome de Lynch).

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

interprétation et rapport.

Applicable aux laboratoires qui effectuent des analyses de génétique moléculaire pour le diagnostique du cancer héréditaire colorectal sans polypose (Syndrome de

Lynch)

Il est possible de participer à ce programme en français ou en anglais.

Les participants devront identifier les variants dans les gènes suivants :

MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM

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

2025-10-20 Page 1 de 3

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
55154 - Cancer du côlon; MLH1; régions codantes complètes (séquençage)	Séquençage à haut débit Séquençage conventionnel
55158 - Cancer du côlon; MSH2; régions codantes complètes (séquençage)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55374 - Panel global de gènes de prédisposition aux tumeurs solides de l'adulte (SNG) (technique et interprétation)	Séquençage à haut débit Séquençage à haut débit - Interprétation
55386 - Panel virtuel ciblé de gènes de prédisposition au cancer du côlon analysé à partir des données du panel global (compilation de l'indication seulement)	Séquençage à haut débit - Interprétation

2025-10-20 Page 2 de 3

55148 - Cancer du côlon; MLH1, MSH2, MSH6, PMS2; (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55160 - Cancer du côlon; MSH6; régions codantes complètes (séquençage)	Séquençage à haut débit
55165 - Cancer colorectal héréditaire - Panel de gènes (SNG)	Séquençage à haut débit

Calendrier 2024

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

Date d'approbation : 2024-06-03

2025-10-20 Page 3 de 3