Séquençage nouvelle génération - Tumeur solide NGSST

Mise-à-jour 2023-12-15 : Modifications apportées, veuillez consulter les sections "Paramètres analytiques potentiellement couverts" et "Spécifications".

Pathologie et cancérologie Année 2024

NGSST 2024

CAP

Proficiency Testing | College of American Pathologists

Fréquence:2 X par anType d'entités et volume:3 Tubes, 1 μg

Analyses demandées: Identification de mutations ponctuelles et de petites insertions / délétions dans les

gènes ciblés (voir spécifications) par séquençage de nouvelle génération (NGS)

sur des extraits d'ADN génomique obtenus de tumeurs solides.

Matrices: ADN d'échantillon clinique

Analytes évalués : SNG Tumeur solide (sensibilité) | SNG Tumeur solide (spécificité)

Type de résultats évalués : Qualitatifs

Objectifs du sous-programme : Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent une recherche de

variants ciblée envers des gènes cancéreux ou des points chauds de mutation par séquençage de nouvelle génération (NGS) effectué à partir d'extraits d'ADN

génomique de tumeurs solides.

Spécifications: Concentration des entités soumises : 50ng/µl.

Les analytes spécifiés sont issus du bilan de performance du CAP, les participants sont évalués sur deux aspects : la sensibilité et la spécificité des résultats soumis.

<u>IMPORTANT</u>: Ce programme ne convient pas pour la détection de fusions oncogéniques et doit être combiné à un programme spécifique lorsqu'applicable.

Liste des gènes dont les variants communs ont été ciblés au cours des 3 dernières années:

AKT1, ALK, APC, ATM, BRCA1, BRAF, CDH1, CDKN2A, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ESR1, FBXW7, FGFR2, GNA 11, GNAQ, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, POLE, PTEN, SMAD4, SMARCB1, SMO, SRC, STK11, TP53

<u>2023-12-15</u>: Retraits des paramètres 65005, 65007, 65122 et 55171 de la liste des paramètres potentiellement couverts

Cet essai d'aptitude ne couvre qu'en partie ces paramètres analytiques. Il est fortement recommandé de l'utiliser comme un complément à un autre essai d'aptitude plus spécifique, notamment pour les cibles BRCA1 et BRCA2 -

recherche de mutations sur tumeurs solides, ainsi que les mutations germinales - prédisposition familiale, gènes TP53 (séquençage). Cette approche garantie une évaluation plus complète et précise des compétences dans ces domaines

spécifiques.

Détermination des valeurs assignées : Valeurs consensuelles provenant des participants experts.

2025-10-24 Page 1 de 3

Sources potentielles d'erreur :

Aucune source potentielle d'erreur identifiée

Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts:

Paramètres analytiques	Principes analytiques
65003 - Cancer colorectal, KRAS, NRAS (codon 12, 13, 59, 61,117, 146), BRAF (codon 600) (SNG)	Séquençage à haut débit
65050 - GIST: CKIT et PDGFRA (12 séquencages)	Séquençage à haut débit Séquençage conventionnel
65220 - Panel multi-gène à but diagnostique, pronostique ou prédictif pour cancer broncho- pulmonaire (SNG)	Séquençage à haut débit
55165 - Cancer colorectal héréditaire - Panel de gènes (SNG)	Séquençage à haut débit
65222 - Panel multi-gène à but diagnostique, pronostique ou prédictif pour cancer colorectal (SNG) (Focus Panel)	Séquençage à haut débit
65224 - Panel multi-gène à but diagnostique, pronostique ou prédictif pour cancer de la thyroïde (SNG) (Focus Panel)	Séquençage à haut débit
65226 - Panel multi-gène à but diagnostique, pronostique ou prédictif pour carcinome urothélial (SNG) (Focus Panel)	Séquençage à haut débit
65228 - Panel multi-gène à but diagnostique, pronostique ou prédictif pour mélanomes (SNG) (Focus Panel)	Séquençage à haut débit
65230 - Panel multi-gène à but diagnostique, pronostique ou prédictif pour tumeur stromale gastro- intestinale (TSGI) (SNG) (Focus Panel)	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	2024-05-28	2024-08-13

2025-10-24 Page 2 de 3

APTITUDE - INSPQ

Campagne	Ouverture	Fermeture
В	2024-11-25	2025-02-10

Date d'approbation : 2023-09-14

2025-10-24 Page 3 de 3