

Cancer héréditaire du sein, de l'ovaire, de la prostate et du pancréas (PARPi)

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

Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

PARP(G)-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, de l'ovaire, de la prostate et du pancréas. Préparation d'un rapport clinique complet.
Matrices :	ADN génomique
Analytes évalués :	Précision du génotypage - PARP(G) Qualité de l'interprétation clinique - PARP(G) Précision cléricale rapport - PARP(G)
Type de résultats évalués :	Qualitatifs
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la capacité des participants à détecter et effectuer l'interprétation clinique des variants des gènes BRCA1 et BRCA2 associés au cancer héréditaire du sein, de l'ovaire, de la prostate et du pancréas dans le contexte de l'utilisation de PARPi. 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, de l'ovaire, de la prostate et du pancréas.
Spécifications :	<p>Le programme PARP(G) 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, de l'ovaire, de la prostate et du pancréas (PARPi).</p> <p>Trois cas cliniques fictifs avec des échantillons d'ADN correspondants pour interprétation et rapport.</p> <p>Applicable aux laboratoires qui entreprennent des tests moléculaires constitutionnels pour les gènes BRCA1 et BRCA2 dans le contexte de l'utilisation de PARPi, utilisant de l'ADN génomique extrait du sang.</p> <p>Participation en anglais seulement.</p> <p>Les participants doivent analyser les échantillons selon leur stratégie de routine, retourner un rapport clinique qui comprend une interprétation complète des résultats dans le contexte du traitement ciblé par inhibiteur du PARP pour le type</p>

de tumeur et remplir le formulaire de collecte de données.

Les laboratoires doivent fournir des informations sur les limites techniques et cliniques de leurs essais.

Détermination des valeurs assignées :

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

Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :

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
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)	Séquençage à haut débit - Interprétation
55376 - Panel virtuel ciblé de gènes associés au cancer du sein analysés à partir des données du panel des cancers héréditaires (interprétation seulement)	Séquençage à haut débit Séquençage conventionnel
55382 - Panel virtuel ciblé de gènes associés au cancer de la prostate analysés à partir des données du panel des cancers héréditaires (interprétation seulement)	Séquençage à haut débit Séquençage conventionnel
55171 - Cancer du sein, cancer de l'ovaire, héréditaire; BRCA1 et BRCA2 - recherche de mutations (SNG)	Séquençage à haut débit

Calendrier 2024

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2024-09-02	2024-11-29

Date d'approbation : 2024-06-03