

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

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 :	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 :	<p>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).</p> <p>Trois cas cliniques fictifs avec des échantillons d'ADN correspondants pour interprétation et rapport.</p> <p>Applicable aux laboratoires qui effectuent des analyses de génétique moléculaire pour le diagnostic du cancer héréditaire colorectal sans polypose (Syndrome de Lynch)</p> <p>Il est possible de participer à ce programme en français ou en anglais.</p> <p>Les participants devront identifier les variants dans les gènes suivants : <i>MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM</i></p> <p>ATTENTION : Chaque installation doit choisir UNIQUEMENT 2 programmes qui seront financés par le PEEQ parmi la liste suivante de Schemes de génomique et</p>

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 :

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
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

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