

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

Inclus dans le groupe de Schemes EMQN parmi lesquels le PEEQ finance 2 choix par installation - voir la section Spécifications.

Génétique et Maladies héréditaires Année 2025

PARP(G)-25

EMQN ISO/IEC 17043:2010

Our EQA Schemes - EMQN

Fréquence :	1 X par an
Type d'entités et volume :	3 Tubes, environ 2.5 µg 3 Ensemble de données virtuelles
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 (tampon TE)
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 performance des participants lorsqu'ils effectuent la détection et 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 :	Participation en anglais seulement. Les participants recevront trois cas cliniques fictifs avec des échantillons d'ADN correspondants pour interprétation et rapport. 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 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. 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.

Des versions similaires à ce programme sont disponibles sur le site de EMQN pour les tissus (PARP(S)) et le plasma (PARP(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).

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, les programmes supplémentaires devront être commandés sur la plateforme EMQN au frais de l'installation :

- Cancer héréditaire colorectal sans polypose (Syndrome de Lynch) : **LYNCH**
- Cancer héréditaire du sein et de l’ovaire (BCRA seulement) : **HBOC(BRCA)**
- Cancer héréditaire du sein et de l’ovaire : **HBOC(PANEL)**
- Cancer héréditaire du sein, de l’ovaire, de la prostate et du pancréas (PARPi) : **PARP(G)**
- Génétique cardiaque (arythmie) : **CARDIAC(ARR)**
- Génétique cardiaque (Cardiomyopathie hypertrophique) : **CARDIAC(HCM)**
- Hypercholestérolémie familiale : **FH**
- Néoplasie endocrinienne multiple de type II : **MEN2**
- Phénylcétonurie : **PKU**
- Syndrome de polypose (FAP, MAP) : **POLYPOSIS**
- Syndromes Prader-Willi et Angelman : **PWAS**

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 2025

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2025-09-01	2025-11-28

Info. supp. Dates à confirmer par le fournisseur au début de 2025.

Date d'approbation : 2024-09-14