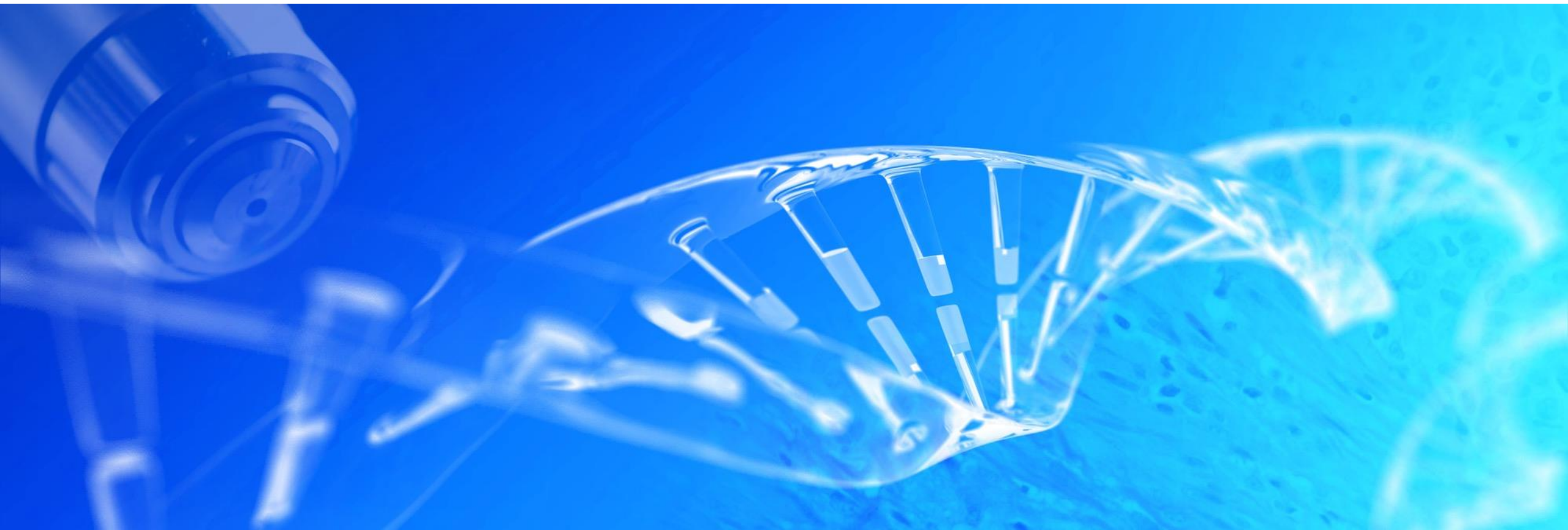


gen&tiss

Génotypes - EEQ 2024

30/10/2024



Sommaire

Programme Multiparamétrique	Page 3
Programme Méthode Ciblée	Page 8
Programme Ovaire	Page 14
Programme Fusion	Page 16

Note: la fréquence allélique (FA) figure à titre indicatif dans les tableaux de résultats

Programme Multiparamétrique



EEQ 2024 – Programme Multiparamétrique

Echantillon	Tissus	Cellularité	Statut <i>EGFR</i>	Statut <i>KRAS</i>	Statut <i>NRAS</i>	Statut <i>BRAF</i>
24-MULTI-01	Poumon	30%	c.2303_2305delinsTTT ; p.(Ser768_Val769delinslleLeu) FA : 65%	WT	WT	WT
24-MULTI-02	Poumon	60%	WT	WT	c.181C>A ; p.(Gln61Lys) FA : 20%	c.1397G>T ; p.(Gly466Val) FA : 60%
24-MULTI-03	Poumon	20%	c.2335_2336delinsTT ; p.(Gly779Phe) FA : 20%	WT	WT	WT
24-MULTI-04	Côlon	40%	WT	c.30_35dup ; p.(Ala11_Gly12dup) FA : 15%	WT	WT
24-MULTI-05	Côlon	50%	WT	WT	WT	c.1799T>A p.(Val600Glu) FA : 25%

EEQ 2024 – Programme Multiparamétrique

Echantillon	Tissus	Cellularité	Statut <i>ERBB2</i>	Statut <i>PIK3CA</i>	Statut <i>KIT</i>	Statut Microsatellites	Autres génotypes
24-MULTI-01	Poumon	30%	WT	WT	WT	Stable	-
24-MULTI-02	Poumon	60%	WT	WT	WT	Stable	<i>TP53</i> :c.437G>A ; p.(Trp146Ter) Amplification de <i>MET</i>
24-MULTI-03	Poumon	20%	WT	WT	WT	Stable	-
24-MULTI-04	Côlon	40%	WT	c.1633G>A ; p.(Glu545Lys) FA : 15%	WT	Stable	-
24-MULTI-05	Côlon	50%	WT	WT	WT	Stable	<i>TP53</i> : c.743G>A, p.(Arg248Gln)

EEQ 2024 – Programme Multiparamétrique

Echantillon	Tissus	Cellularité	Statut <i>EGFR</i>	Statut <i>KRAS</i>	Statut <i>NRAS</i>	Statut <i>BRAF</i>
24-MULTI-06	Côlon	50%	WT	c.34G>A ; p.(Gly12Ser) FA : 35%	WT	WT
24-MULTI-07	Mélanome	50%	WT	WT	WT	WT
24-MULTI-08	Mélanome	30%	WT	WT	WT	c.1799T>A ; p.(Val600Glu) FA : 20%
24-MULTI-09	Mélanome	30%	WT	WT	c.181_182delinsTT ; p.(Gln61Leu) FA : 20%	WT
24-MULTI-10 *	Endomètre	30%	WT	WT	WT	WT

* Echantillon à but éducatif, ne participant au score global de Génotype

EEQ 2024 – Programme Multiparamétrique

Echantillon	Tissus	Cellularité	Statut <i>ERBB2</i>	Statut <i>PIK3CA</i>	Statut <i>KIT</i>	Statut Microsatellites	Autres géotypes
24-MULTI-06	Côlon	50%	WT	WT	WT	Stable	Amplification de <i>ERBB2</i>
24-MULTI-07	Mélanome	50%	WT	WT	WT	Stable	-
24-MULTI-08	Mélanome	30%	WT	WT	WT	Stable	-
24-MULTI-09	Mélanome	30%	WT	WT	WT	Stable	-
24-MULTI-10 *	Endomètre	30%	WT	c.1637A>C; p.(Gln546Pro) FA : 20%	WT	Instable	-

* Echantillon à but éducatif, ne participant pas au score global de Génotype

Programme Méthode Ciblée



EEQ 2024 – Programme Méthode Ciblée - *EGFR*

Echantillon	Tissus	Cellularité	Statut <i>EGFR</i>
24-EGFR-01	Poumon	20%	c.2156G>C ; p.(Gly719Ala) c.2240T>C ; p.(Leu747Ser)* FA : 10%
24-EGFR-02	Poumon	50%	c.2239_2256del ; p.(Leu747_Ser752del) FA : 10%
24-EGFR-03	Poumon	50%	WT
24-EGFR-04	Poumon	50%	WT [Amplification EGFR]
24-EGFR-05	Poumon	20%	c.2235_2249del ; p.(Glu746_Ala750del) FA : 30%

* Variant ne participant pas au score global de Génotype

EEQ 2024 – Programme Méthode Ciblée - *KRAS*

Echantillon	Tissus	Cellularité	Statut <i>KRAS</i>
24-KRAS-01	Poumon	40%	c.34G>T ; p.(Gly12Cys) FA : 20%
24-KRAS-02	Côlon	50%	c.436G>A ; p.(Ala146Thr) FA : 40%
24-KRAS-03	Côlon	20%	c.35G>C ; p.(Gly12Ala) FA : 15%
24-KRAS-04	Côlon	60%	c.38G>A ; p.(Gly13Asp) FA : 60%
24-KRAS-05	Poumon	10%	c.35G>A ; p.(Gly12Asp) FA : 10%

EEQ 2024 – Programme Méthode Ciblée - *NRAS*

Echantillon	Tissus	Cellularité	Statut <i>NRAS</i>
24-NRAS-01	Poumon	50%	c.181C>A ; p.(Gln61Lys) FA : 15%
24-NRAS-02	Côlon	60%	WT
24-NRAS-03	Poumon	20%	WT
24-NRAS-04	Mélanome	60%	c.182A>G ; p.(Gln61Arg) FA : 35%
24-NRAS-05	Côlon	25%	WT

EEQ 2024 – Programme Méthode Ciblée - *BRAF*

Echantillon	Tissus	Cellularité	Statut <i>BRAF</i>
24-BRAF-01	Côlon	30%	c.1799T>A ; p.(Val600Glu) FA : 15%
24-BRAF-02	Poumon	50%	WT
24-BRAF-03	Poumon	10%	WT
24-BRAF-04	Poumon	30%	c.1799T>A ; p.(Val600Glu) FA : 25%
24-BRAF-05	Mélanome	30%	c.1799T>A, p.(Val600Glu) FA : 30%

EEQ 2024 – Programme Méthode Ciblée – *MLH1/MSI*

Echantillon	Tissus	Cellularité	Statut <i>MLH1</i>	Statut Microsatellites
24-MLH1/MSI-01	Endomètre	40%	Méthylé	Instable
24-MLH1/MSI-02	Côlon	40%	Non méthylé	Stable
24-MLH1/MSI-03	Côlon	50%	Non méthylé	Stable
24-MLH1/MSI-04	Poumon	80%	Non méthylé	Stable
24-MLH1/MSI-05	Endomètre	30%	Méthylé	Instable

Programme Ovaire



EEQ 2024 – Programme Ovaire

Echantillon	Cellularité	Statut <i>BRCA-1</i>	Statut <i>BRCA-2</i>	Statut <i>TP53</i>	Score <i>GIS</i>	Autres génotypes
24-BRCA-01	60%	c.181T>G ; p.(Cys61Gly) FA : 70%	WT	c.821T>C ; p.(Val274Ala) FA : 30%	Positif	WT
24-BRCA-02	30%	WT	WT	c.659A>G ; p.(Tyr220Cys) FA : 60%	Négatif	Amplification <i>CCNE1</i>
24-BRCA-03	70%	WT	WT	c.1024C>T ; p.(Arg342*) FA : 50%	Positif	<i>PPP2R1A</i> : c.1350G>A, p.(Trp450Ter) <i>RAD51C</i> : c.1026+5_1026+7del

EEQ 2024 – Programme Ovaire

Echantillon	Cellularité	Statut <i>BRCA-1</i>	Statut <i>BRCA-2</i>	Statut <i>TP53</i>	Score GIS	Autres génotypes
24-BRCA-04	50%	WT	Del Exon 16	c.833del ; p.(Pro278Leufs*67) FA : 50%	Positif	WT
24-BRCA-05	50%	c.3018_3021del ; p.(His1006Glnfs*17) FA : 70%	WT	c.574C>T ; p.(Gln192*) FA : 35%	Positif	WT
24-BRCA-06	50%	Del Exon14	[c.9976A>T ; p.(Lys3326Ter)] *	c.856G>A ; p.(Glu286Lys) FA : 70%	Positif	<i>FANCA</i> , c.3551G>C, p.(Arg1184Pro)

* Variant neutre/polymorphisme

Programme Fusion



EEQ 2024 – Programme FUSION

Echantillon	Tissus	Cellularité	Statut <i>ALK</i>	Statut <i>ROS</i>	Statut <i>NTRK1/2/3</i>	Statut <i>RET</i>	Statut <i>MET</i>
24-FUSION-01	Poumon	20%	WT	WT	WT	WT	épissage de l'exon 14
24-FUSION-02	Poumon	30%	<i>EML4::ALK</i>	WT	WT	WT	WT
24-FUSION-03	Thyroïde	50%	WT	WT	WT	<i>CCDC6::RET</i>	WT
24-FUSION-04	Poumon	80%	WT	WT	<i>ETV6::NTRK3</i>	WT	WT

Association Française d'Assurance Qualité en Anatomie Pathologique (AFAQAP)

Jean-Pierre Bellocq
+33 (0)3 88 12 81 41

Groupe Francophone de Cytogénomique Oncologique (GFCO)

Etienne Rouleau
+33 (0)1 42 11 44 08

