

RISQUES BIOLOGIQUES POUR LA SANTE  
QUALITE DES LABORATOIRES

COMMISSION DE BIOLOGIE CLINIQUE ET D'ANATOMIE PATHOLOGIQUE  
COMITE DES EXPERTS

EVALUATION EXTERNE DE LA QUALITE  
DES ANALYSES DE BIOLOGIE CLINIQUE ET D'ANATOMIE PATHOLOGIQUE

RAPPORT PRELIMINAIRE  
Biologie Moléculaire- examens de génétique-  
ENQUETE 2023/4  
GIST-PDGFRA

**Participation des laboratoires :**

Nombre de laboratoires inscrits : 17

Nombre de laboratoires ayant encodés des résultats : 17

**Résultats attendus :**

**Echantillon PDGFRA-2023 :**

Mutation NM\_006206 c.2525 A>T p.(Asp842Val) D842V présente

Tier I(A)

AF :30%

**Résultats obtenus :**

**Echantillon PDGFRA-2023 :**

NM\_006206 c.2525 A>T p.(Asp842Val) D842V non détectée : 0

NM\_006206 c.2525 A>T p.(Asp842Val) D842V détectée : 17 (100%)

Classification biologique	Classification clinique	Nombre de laboratoires (/17)	%
Pathogène	Tier I	14	82
Pathogène	Tier IA	3	18

Bon

Acceptable

Non Acceptable

Non évaluable

**Méthodologies utilisées :**

Nom du séquenceur/ fournisseur	Nom du panel/ fournisseur	Limites de détection (%)		Nombre de laboratoires ( /17)	%
		SNV	Indels		
Ion Gene Studio S5/ThermoFischer	Custom/ThermoFischer	4	4	2	12
Ion S5 /ThermoFischer	Oncomine focus/ ThermoFischer	5	5	1	6
Ion gene studio S5XL /Thermofischer	Custom panel Alpha_V4/Thermofischer	2.5	2.5	1	6
Miseq/Illumina	Ampliseq focus/Illumina	3	3	1	6
		5	5	1	6
Miseq/Illumina	SOPHiA DDM Solid Tumor Solutions (STS) /SOPHiA genetics	5	5	1	6
Miseq/Illumina	QIAseq Human Actionable Solid Tumor /Qiagen	0.9	2	1	6
Miseq/Illumina	QIAseq Targeted DNA custom/Qiagen	5	5	2	12
Nextseq 550Dx/Illumina	QIAseq Targeted DNA custom/Qiagen	5	5	1	6
Nextseq 550Dx/Illumina	Twist custom/Twist Bioscience	5	5	1	6
Nextseq/Illumina	Custom panel	5	5	1	6
Novaseq 6000/Illumina	Custom panel	5	5	2	12
Novaseq6000/Illumina	KAPA HyperCap Custom/Roche	5	5	1	6
Novaseq/Illumina	KAPA HyperPlus/Roche	5	5	1	6

**Autorisation de diffusion du rapport :** Par Joséphine Lantoine, coordinateur d'enquête

Sciensano – Service Qualité des laboratoires  
Rue J. Wytsman, 14 | 1050 Bruxelles  
Tel.: 02 642 53 94  
E-mail : [josephine.lantoine@sciensano.be](mailto:josephine.lantoine@sciensano.be)

**Date de publication : 30/06/2023**

---

**FIN**

---