

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

RAPPORT PRELIMINAIRE  
Biologie Moléculaire- examens de génétique-  
ENQUETE 2022/3 (reportée)  
KIT-GIST

**Participation des laboratoires :**

Nombre de laboratoires inscrits : 17

Nombre de laboratoires participants : 17

**Résultats attendus :**

**Echantillon KIT-2022 :**

KIT c.1961 T>C p.(Val654Ala) présente (AF: 48.1%)  
[Pathogénique-Tier IA (sensibilité à une thérapie aux TKIs/Sunitinib)]

**Résultats obtenus :**

**Echantillon KIT-2022 :**

KIT c.1961 T>C p.(Val654Ala) détectée : 17 laboratoires (100%)

KIT 1983\_1984ins (AF :13.5%)\* détectée : 1 laboratoire (6%)

\*Indiquée comme VUS

Classification biologique	Classification clinique	Nombre de participants	%
Pathogénique	Tier I(A)	4	23
Pathogénique	Tier I (éligible pour une thérapie au TKI)	1	6
Pathogénique	Tier I (éligible pour une thérapie au TKI/ GIST résistant à l'Imatinib ; sensible au Sunitinib)	6	35
Pathogénique	Tier I (résistant à l'Imatinib ; réponse partielle aux autres TKIs)	1	6

Pathogénique	Tier I (sensible à l'Imatinib, Regorafenib et Sunitinib)	1	6
Pathogénique	Tier I (sensible aux TKI, Imatinib)	1	6
Pathogénique	Tier II	1	6
Pathogénique	Tier II (bénéfice limité avec Imatinib)	1	6
Pathogénique	Pathogénique	1	6

### Techniques utilisées :

Nom de la technique	Limites de détection		Nombre de participants	%
	SNV	Indels		
NGS-Illumina Miseq	5%	5%	3	18
Panel custom-Qiaseq	4%	4%	1	6
NGS-Illumina Miseq	5%	5%	1	6
Panel Ampliseq for Illumina Focus-Illumina	3%	3%	1	6
NGS- Illumina MiSeq	6%	6%	1	6
Panel STS-Sophia Genetics				
NGS-Illumina Miseq	5%	5%	1	6
Panel Ampliseq Cancer hotspot				
NGS-Illumina Miseq	3-5%	3%	1	6
Panel Human Actionable Solid Tumor (DHS 101Z) -Qiagen				
NGS-Illumina NextSeq	2%	2%	1	6
Panel Twist Custom-Twistbioscience				
NGS-Illumina NextSeq 550	5%	5%	1	6
SeqCap EZ HyperCap capture panel protocol-Roche				
NGS-Illumina Novaseq	5%	5%	1	6
SeqCap EZ HyperCap capture panel protocol-Roche				
NGS-Illumina Novaseq 6000	5%	5%	2	12
panel custom				
NGS-Ion Torrent S5Gene studio	4%	4%	1	6
Panel custom Ampliseq				
NGS-Ion Torrent S5XL	2.5%	2.5%	1	6
Panel custom				
NGS-ThermoFisher	5%	5%	1	6
Panel Oncomine focus assay-Thermofischer				

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

Signature du 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 : 23/11/2022**

---

---

**FIN**

---

---