Referenzinstitut für Bioanalytik
Friesdorfer Str. 153
D-53175 Bonn
Telefon +49 (0)228 926895-0
Telefax +49 (0)228 926895-29
Internet: www.quip-ringversuche.de
E-Mail: info@quip-ringversuche.de

Ringversuch für BRCA 2017

Veranstalter:
Qualitätssicherungs-Initiative Pathologie QuIP GmbH in Zusammenarbeit mit dem Referenzinstitut für Bioanalytik

Wissenschaftliche Leitung:
Prof. Dr. Manfred Dietel, Berlin
Prof. Dr. Peter Schirmacher, Heidelberg
Dr. rer.nat.Volker Endris, Heidelberg

Organisation und Durchführung:
Dr. W.-J. Geilenkeuser

Versuchsanleitung

Die Teilnehmer erhalten je nach Ergebnis ein Zertifikat “mit Erfolg teilgenommen" oder “teilgenommen” der QuIP, damit sind die Anforderungen an die externe Qualitätskontrolle z. B. im Rahmen einer Akkreditierung erfüllt.

Einsendeschluss

Die Bearbeitungszeit beginnt für alle am Montag, 20.11.2017, 8:00 Uhr und beträgt 10 Werktage.
Die Ergebnismitteilung erfolgt über die per E-Mail versendete Excel-Tabelle (bitte komplett ausfüllen) bis spätestens Freitag, 01.12.2017, 18:00 Uhr.

Untersuchungsmaterial und Dokumentation

- Es sollten alle kodierenden Exone von *BRCA1* und *BRCA2* an allen Proben untersucht werden.
- Das Testset umfasst 10 Testfälle bestehend aus jeweils 3 Leerschnitten (nicht entparaffiniert) und dem jeweils korrespondierenden HE-Schnitt.
- Bei Erhalt des Testmaterials bitte eine kurze Rückmeldung an:

  info@quip-ringversuche.de
- Innerhalb einer Woche kann Material z.B. bei Transportschäden nachgefordert werden.

Fallzahl: 10

Fallkomposition: Fälle mit deletären/mutmaßlich deletären Mutationen im *BRCA1* oder *BRCA2* Gen, sowie Fälle ohne deletäre/mutmaßlich deletäre Mutationen im *BRCA1* oder *BRCA2* Gen (‚Wildtyp’).

Reporting:
Allgemein: Sequenzierplattform, verwendetes Sequenzierpanel
Referenzsequenzen: **NM_007294** (*BRCA1*) bzw. **NM_000059** (*BRCA2*)

Fallbezogen: alle gefundenen nicht-synonymen Varianten (ja/nein, falls ja: Lokation, Annotation), Coverage an der Position der Variante, Allelfrequenz, Bewertung der Variante

Bewertung:
1 = neutral
2 = wahrscheinlich neutral
3 = unbekannte Signifikanz
4 = wahrscheinlich deletär
5 = deletär

Auswertung

Bestehenskriterien:
≥18/20 Punkten (2 Punkte pro Fall); Abzüge (1 Punkt) bei fehlerhafter Lokation oder Annotation der Mutation, falscher Bewertung oder nicht analysierbarer DNA (1 Mal).

Ansprechpartner bei Rückfragen und **Ergebnismitteilung** per E-mail an:

Dr. rer.nat. Volker Endris
Molekulare Diagnostik / NGS-Labor
Pathologisches Institut
Universität Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 224
69120 Heidelberg
Tel.: 06221-5635596
Volker.endris@med.uni-heidelberg.de