Génétique cardiaque (arythmie)

Mise-à-jour : 2024-06-03 - Des modifications ont été apportées à la section Paramètres analytiques.

Génétique et Maladies héréditaires
Année 2024

CARDIAC(ARR)-24

EMQN ISO/CEI 17043:2010

https://www.emqn.org/eqa-scheme-catalogue/

Fréquence :	1 X par an
Type d'entités et volume :	3 Tubes, environ 2.5 µg 1 Ensemble de données virtuelles
Analyses demandées :	Recherche et interprétation des variants de gènes associés aux arythmies cardiaques. Préparation d'un rapport clinique complet.
Matrices :	ADN génomique
Analytes évalués :	Précision du génotypage - CARDIAC(ARR) | Qualité de l'interprétation clinique - CARDIAC(ARR) | Précision cléricale rapport - CARDIAC(ARR)
Type de résultats évalués :	Qualitatifs
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la capacité des participants à détecter et effectuer l'interprétation clinique des variants de gènes associés aux arythmies cardiaques. Évaluer la précision cléricale (contenu et format) des rapports cliniques émis par les participants lors d'une recherche des variants de gènes associés aux arythmies cardiaques.
Spécifications :	Le programme CARDIAC(ARR) 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 arythmies cardiaques. Quatre cas cliniques fictifs : trois cas avec des échantillons d'ADN correspondants, et un cas « virtuel » avec un génotype fourni dans les instructions du schéma, pour interprétation et rapport. Applicable aux laboratoires qui effectuent des tests de panel génétique pour ce groupe de désordres héréditaires (y compris les tests ciblés par panel / exome clinique / WES / WGS / Sanger). **Il est possible de participer à ce programme en français.** Les participants devront tester les variants suivants : *CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, GNB5, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, RYR2, SCN5A, TECRL, TRDN* 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 :

- Cancer héréditaire colorectal sans polypose (Syndrome de Lynch) : LYNCH-24
- Cancer héréditaire du sein et de l’ovaire : HBOC(PANEL)-24
- Génétique cardiaque (arythmie) : CARDIAC(ARR)-24
- Génétique cardiaque (Cardiomyopathie hypertrophique) : CARDIAC(HCM)-24
- Hypercholestérolémie familiale : FH-24
- Syndrome de polypose (FAP, MAP) : POLYPOSIS-24

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
55039 - Séquençage ciblé de gènes associés aux cardiomyopathies/arythmies/aortopathies héréditaires (cardiogénétique) (core panel) (SNG) (technique seulement)	Séquençage à haut débit
55067 - Panel virtuel de gènes associées aux arythmies héréditaires (cardiogénétique) (interprétation seulement)	Séquençage à haut débit - Interprétation
55069 - Recherche de variant nucléotidiques (SNV) familiale ou confirmation de SNV (cardiogénétique)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit

Calendrier 2024

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2024-01-01	2024-03-29

Date d'approbation : 2024-06-03