

# Maladies héréditaires récessives liées à un effet fondateur au Québec

## Génétique et Maladies héréditaires Année 2025

PEEQGMH-01-25

LSPQ ISO/IEC 17043:2023 (en processus d'accréditation)

<b>Fréquence :</b>	2 X par an
<b>Type d'entités et volume :</b>	4 Tubes, 40 µl
<b>Analyses demandées :</b>	Recherche de variants pathogènes associés à quatre maladies héréditaires récessives surrévalentes (SACS, LRPPRC, SLC12A6 et FAH) chez les personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord .
<b>Matrices :</b>	ADN génomique (eau DEPC)
<b>Analytes évalués :</b>	NM_133647.1 (SLC12A6): c.2436+1del   NM_014363.6 (SACS): c.7504C>T, p.(Arg2502*)   NM_133259.4 (LRPPRC): c.1061C>T, p.Ala354Val   NM_000137.4 (FAH): c.1062+5G>A   NM_014363.6 (SACS): c.8844del, p.(Ile2949Phefs*4)
<b>Type de résultats évalués :</b>	Qualitatifs
<b>Objectifs du sous-programme :</b>	Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent la détection de variants pathogènes associés à quatre maladies héréditaires récessives surrévalentes chez les personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord.
<b>Spécifications :</b>	<p>Volume et concentration des entités: 40µl, 25ng/µl. Conditions de réception et de conservation des entités: Congelées.</p> <p>Certains variants étant plus rarement retrouvés dans la banque d'entités, il est possible que des entités positives pour l'entièreté des variants pathogènes recherchés ne puissent être soumises à chacune des campagnes. Cependant, l'aptitude des participants à évaluer l'ensemble des variants pathogènes sera évaluée sur un cycle de 4 ans.</p> <p>Suite à chacune des campagnes d'évaluation (2 fois/l'an), un rapport individuel de performance par installation, ainsi que le taux de réussite et le nombre de participants seront partagés aux participants. Une fois l'an, un rapport sommaire de la performance globale provinciale sera également émis. Ces documents seront accessibles pour les membres des installations participantes via leurs <b>Tableau de bord</b> et <b>Bilan de performance</b> respectifs.</p>
<b>Détermination des valeurs assignées :</b>	Valeurs connues, avec des résultats déterminés par une formulation spécifique de l'entité soumise à l'essai d'aptitude.
<b>Sources potentielles d'erreur :</b>	La matrice et le format des entités soumises diffèrent de ceux des échantillons analysés en routine (ADN génomique congelé vs prélèvement buccal ou sanguin). La concentration de l'ADN génomique fourni peut affecter la détection des

variants.

**Mention sous-traitance :**

Certains aspects de ce sous-programme sont effectués en sous-traitance par des laboratoires experts dans le domaine - Le LSPQ est responsable de ce travail et s'assure de la compétence de ses sous-traitants.

**Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :**

Paramètres analytiques	Principes analytiques
55311 - Offre populationnelle - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (SACS 6594ΔT, SACS 5254C>T, LRPPRC C1061T, SLC12A6 2436ΔG, FAH IVS12+5G>A; (TAAN) recherche de mutations sur prélèvement de cellules buccales	Détection d'acides nucléiques
55312 - Offre populationnelle - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (ALC-SLSJ; TH1; NSM /ACC; ARSACS) (TAAN) - recherche de mutations individuelles sur prélèvement de cellules buccales	Détection d'acides nucléiques
55313 - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (SACS 6594ΔT, SACS 5254C>T, LRPPRC C1061T, SLC12A6 2436ΔG, FAH IVS12+5G>A; (TAAN) recherche de mutations sur prélèvement sanguin ou liquide biologique)	Détection d'acides nucléiques
55314 - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (ALC-SLSJ; TH1; NSM /ACC; ARSACS) (TAAN) - recherche de mutations individuelles sur prélèvement sanguin ou liquide biologique	Détection d'acides nucléiques

**Calendrier 2025**

Campagne	Ouverture	Fermeture
----------	-----------	-----------

A	2025-03-10	2025-04-04
---	------------	------------

Campagne	Ouverture	Fermeture
----------	-----------	-----------

B	2025-09-08	2025-10-03
---	------------	------------

Date d'approbation : 2024-09-12