Génétique moléculaire - série 1 (CAP/ACMG)

Génétique et Maladies héréditaires Année 2025

MGL1-25

CAP

Proficiency Testing | College of American Pathologists

Fréquence: 2 X par an

Type d'entités et volume: 3 tubes par maladie/gène Tubes, 50.0 μg

Analyses demandées: Génotypage et interprétation de variants et/ou anomalies associées à certains

gènes ou maladies héréditaires.

Matrices: ADN génomique

Analytes évalués: Facteur V Leiden (FVL, gène F5) - Génotypage | Facteur V Leiden (FVL, gène F5) -

Interprétation | Syndrome X Fragile (FX, gène FMR1) - Génotypage | Syndrome X

Fragile (FX, gène FMR1) - Interprétation | Hémochromatose (gène HFE) -

Génotypage | Hémochromatose (gène HFE) - Interprétation |

Methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.665C>T - Génotypage | Methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.665C>T et c.1286A>C - Interprétation | Methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.1286A>C - Génotypage | Inhibiteur de l'activateur du plasminogène 1 (PAI-1, gène SERPINE1)

- Génotypage. | Inhibiteur de l'activateur du plasminogène 1 (PAI-1, gène

SERPINE1) - Interprétation | Syndrome Prader Willi/Angelman - Génotypage allèle maternel | Syndrome Prader Willi/Angelman - Génotypage allèle paternel | Syndrome Prader Willi/Angelman - Interprétation | Prothrombine (P, gène F2) - Génotypage | Prothrombine (P, gène F2) - Interprétation | Syndrome X Fragile (FX,

gène FMR1) - Statut de mutation

Type de résultats évalués : Qualitatifs

Objectifs du sous-programme : Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent l'identification des

variants et/ou anomalies associés à certains gènes ou maladies héréditaires par

génétique moléculaire.

Spécifications : Maladies/gènes couverts:

■ Thrombophilie par mutation du facteur V (Facteur V Leiden) ou résistance à la protéine C activée (gène *F5*)

- Syndrome de l'X fragile (gène FMR1)
- Hémochromatose (gène *HFE*)
- Méthylènetétrahydrofolate réductase (gène MTHFR) c.665C>T (677C>T) et c.1286A>C (1298A>C)
- Inhibiteur de l'activateur du plasminogène 1 (PAI)-1 (gène *SERPINE1*)
- Syndrome de Prader-Willi et d'Angelman

Valeurs consensuelles provenant des participants.

■ Prothrombine (gène F2)

Détermination des valeurs assignées :

Paramètres analytiques

Principes analytiques

Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts:

2025-11-01 Page 1 de 2

55224 - Hémochromatose héréditaire type I; HFE (TAAN)	Détection d'acides nucléiques
55294 - Syndrome de l'X fragile; FMR1 (expansion de trinucléotides)	Détection d'acides nucléiques
55298 - Syndrome de Prader-Willi, syndrome d'Angelman; (MS-TAAN, profil de méthylation).	Détection d'acides nucléiques
25021 - Facteur V Leiden (TAAN)	Détection d'acides nucléiques
25040 - Mutation c.20210G>A de la prothrombine (TAAN)	Détection d'acides nucléiques

Calendrier 2025

Campagne	Ouverture	Fermeture
А	2025-03-10	2025-04-07
Campagne	Ouverture	Fermeture
В	2025-08-04	2025-09-02

Date d'approbation : 2024-09-14

2025-11-01 Page 2 de 2