

# Génétique moléculaire - série 1 (CAP/ACMG)

## Génétique et Maladies héréditaires Année 2025

MGL1-25

CAP

Proficiency Testing | College of American Pathologists

<b>Fréquence :</b>	2 X par an
<b>Type d'entités et volume :</b>	3 tubes par maladie/gène Tubes, 50.0 µg
<b>Analyses demandées :</b>	Génotypage et interprétation de variants et/ou anomalies associées à certains gènes ou maladies héréditaires.
<b>Matrices :</b>	ADN génomique
<b>Analytes évalués :</b>	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   Méthylentetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.665C>T - Génotypage   Méthylentetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.665C>T et c.1286A>C - Interprétation   Méthylentetrahydrofolate 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
<b>Type de résultats évalués :</b>	Qualitatifs
<b>Objectifs du sous-programme :</b>	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.
<b>Spécifications :</b>	Maladies/gènes couverts: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Thrombophilie par mutation du facteur V (Facteur V Leiden) ou résistance à la protéine C activée (gène F5)</li> <li>▪ Syndrome de l'X fragile (gène FMR1)</li> <li>▪ Hémochromatose (gène HFE)</li> <li>▪ Méthylentétrahydrofolate réductase (gène MTHFR) c.665C&gt;T (677C&gt;T) et c.1286A&gt;C (1298A&gt;C)</li> <li>▪ Inhibiteur de l'activateur du plasminogène 1 (PAI)-1 (gène SERPINE1)</li> <li>▪ Syndrome de Prader-Willi et d'Angelman</li> <li>▪ Prothrombine (gène F2)</li> </ul>
<b>Détermination des valeurs assignées :</b>	Valeurs consensuelles provenant des participants.

**Paramètres et principes analytiques  
potentiellement couverts :**

Paramètres analytiques

Principes analytiques

55224 - Hémochromatose héréditaire type I; HFE (TAAN)	Détection d'acides nucléiques
55294 - Syndrome de l'X fragile; FMR1 (expansion de trinuécléotides)	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
A	2025-03-10	2025-04-07

  

Campagne	Ouverture	Fermeture
B	2025-08-04	2025-09-02

Date d'approbation : 2024-09-14