

# Séquençage conventionnel (Sanger) - Désordres constitutionnels

## Génétique et Maladies héréditaires Année 2025

SEC1-25

CAP

Proficiency Testing | College of American Pathologists

<b>Fréquence :</b>	2 X par an
<b>Type d'entités et volume :</b>	3 Tubes ADN, 30 µg 3 Ensembles d'amorces
<b>Analyses demandées :</b>	Recherche et interprétation de variants par méthode de séquençage conventionnel (Sanger).
<b>Matrices :</b>	ADN génomique
<b>Analytes évalués :</b>	Précision et interprétation du génotypage - Sanger
<b>Type de résultats évalués :</b>	Qualitatifs
<b>Objectifs du sous-programme :</b>	Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent la détection et l'interprétation clinique de variants en utilisant une méthode de séquençage conventionnel (Sanger).
<b>Spécifications :</b>	<p>À chaque campagne, les participants recevront 3 défis avec les amorces nécessaires à l'analyse. Ils devront rapporter le niveau d'hétérozygotie, utiliser la nomenclature appropriée et préciser le niveau de pathogénicité du variant identifié.</p> <p>Les participants recevront un résumé et une discussion des réponses, y compris des commentaires sur la nomenclature, les résultats connus ou attendus des variantes identifiées et des renseignements spécifiques sur les gènes et maladies représentés.</p>
<b>Détermination des valeurs assignées :</b>	Valeurs consensuelles provenant des participants.

### Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :

Paramètres analytiques	Principes analytiques
55318 - Maladies héréditaires; mutation familiale pour confirmation ou dépistage familial (séquençage Sanger)	Séquençage conventionnel
55208 - Dysplasie ectodermique hidrotique ou syndrome de Clouston; GJB6 (Gly11Arg, Val37Glu, Asp50Asm et Ala88Val)	Séquençage conventionnel
55209 - Dysplasie thanatophore de types I et II (Exons 7, 10, 15 et 19) (FGFR3) (séquençage)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit

---

65034 - Dysplasie fibreuse / Syndrome de McCune-Albright, mutations aux codons Arg201 et Gln227 du gène GNAS1 (TAAN sur tissus)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55002 - Apolipoprotéine E; APOE (Cys112ARG et Arg158Cys) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55010 - Hypercholestérolémie familiale (HF), gène R-LDL Panel 1 (del 5, del 15 kb, Trp66Gly, Cys646Tyr) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55012 - Hypercholestérolémie familiale (HF), gène R-LDL Panel 2 (Glu207Lys, Cys152Trp, Arg329Xaa, Cys347Arg, Tyr468Xaa, Tyr354Cys, 681ins7) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55016 - Lipoprotéine lipase (gène LPL) Panel 2 (Asp9Asn, Asp250Asn, Asn291Ser) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Électrophorèse Séquençage conventionnel
55018 - Hypercholestérolémie familiale (HF), gène R-LDL (TAAN, mutation unique)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55126 - Achondroplasie - hypochondroplasie (exons 10 et 13) (FGFR3) (séquençage)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55174 - Charcot-Marie-Tooth lié à l'X type 1 (CMTX1); GJB1; (séquençage, régions codantes complètes)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55178 - Cirrhose nord amérindienne infantile (NAIC); CIRHIN (CIRH1A); Arg565Trp; (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel

---

---

55180 - Craniosynostose, syndrome d'Apert; FGFR2 (Ser252Trp et Pro253Arg); (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55182 - Craniosynostose, syndrome de Muenke; FGFR3 (Pro250Arg); (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55194 - Déficit congénital en glycosylation type 1b (CDG-1b); MPI (Arg295His)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55198 - Déficit en alpha-1 antitrypsine (AATD); SERPINA1 (Arg101His, Ala213Val, Glu264Val, Glu342Lys et Glu376Asp)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55218 - Fibrose Kystique (FK); CFTR (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55223 - Fièvre méditerranéenne familiale (FMF); MEFV (Glu148Gln, Met680Ile, Met694Val, Met694Ile, et Val726Ala) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55238 - Leucoencéphalopathie Cree; eIF2B5: (Arg195His) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55268 - Phénylcétonurie (PCU); PAH; (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit

---

55290 - Surdit� non syndromique; GJB2, GJB6; (s�quencage, mutation individuelle)	D�tection d'acides nucl�iques S�quencage conventionnel S�quencage � haut d�bit
55320 - Tyrosin�mie h�r�ditaire de type 1; FAH (14 exons) (s�quencage Sanger)	S�quencage conventionnel
55014 - Lipoprot�ine lipase (g�ne LPL) Panel 1 (Pro207Leu, Gly188Glu, Asp9Asn) (TAAN)	D�tection d'acides nucl�iques �lectrophor�se S�quencage conventionnel
55236 - Enc�phalite Cree; TREX1 : Arg164Xaa, (TAAN)	D�tection d'acides nucl�iques S�quencage conventionnel
55302 - Syndrome triple H ou syndrome de l'hyperornithin�mie-hyperammoni�mie-homocitrullinurie (SLC25A15:p.Phe188del) (s�quencage)	D�tection d'acides nucl�iques S�quencage conventionnel
55315 - Muco­lipidose de type II (MLII); GNPTAB:c.3503_3504delTC (s�quencage, mutation individuelle)	D�tection d'acides nucl�iques S�quencage conventionnel
55069 - Recherche de variant nucl�otidiques (SNV) familiale ou confirmation de SNV (cardiog�n�tique)	S�quencage conventionnel S�quencage � haut d�bit
55070 - Recherche de variant nucl�otidiques (SNV) familiale ou confirmation de SNV (dyslipid�mies familiales)	S�quencage � haut d�bit S�quencage conventionnel
55081 - Amylo�dose cardiaque h�r�ditaire TTR; TTR; (s�quencage, r�gions codantes compl�tes)	D�tection d'acides nucl�iques S�quencage conventionnel S�quencage � haut d�bit

**Calendrier 2025**

<b>Campagne</b>	<b>Ouverture</b>	<b>Fermeture</b>
A	2025-04-21	2025-05-13

  

<b>Campagne</b>	<b>Ouverture</b>	<b>Fermeture</b>
B	2025-10-20	2025-11-11

Date d'approbation : 2024-09-13