Séquençage de nouvelle génération (SNG/NGS) - Désordres constitutionnels (CAP)

Ce programme est offert sur invitation seulement.

Génétique et Maladies héréditaires
Année 2025

NGS-25

CAP

Proficiency Testing | College of American Pathologists

Fréquence : 2 X par an

Type d'entités et volume :
1 Tube, 10.0 µg
1 Ensemble de données virtuelles

Analyses demandées : Recherche de variants dans des intervalles chromosomiques présélectionnés de divers gènes.

Matrices : ADN génomique

Analytes évalués : Sensibilité et spécificité du génotypage - NGS

Type de résultats évalués : Qualitatifs

Objectifs du sous-programme : Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent une recherche de variants dans des intervalles chromosomiques précis, localisés dans une multitudes de gènes (GRCh37 ou GRCh38).

Spécifications :
Ce programme est offert sur invitation seulement.
Pour les laboratoires utilisant des panels de gènes, l'exome et le séquençage du génome.
À chaque campagne, les participants recevront 1 échantillon d'extrait d'ADN et 1 défi éducatif pour l'interprétation de données virtuelles.

Détermination des valeurs assignées : Valeurs consensuelles provenant des participants.

Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :

Paramètres analytiques	Principes analytiques
55039 - Séquençage ciblé de gènes associés aux cardiomyopathies/arythmies/aortopathies héréditaires (cardiogénétique) (panel global) (SNG) (technique seulement)	Séquençage à haut débit
55209 - Dysplasie thanatophore de types I et II (Exons 7, 10, 15 et 19) (FGFR3) (séquençage)	~~Séquençage conventionnel~~ Séquençage à haut débit
55256 - Maladie mitochondriale, ADN mt (SNG) (technique et interprétation)	Séquençage à haut débit

75020 - Séquençage de l’exome germinal pour l’investigation des maladies génétiques (SNG)	Séquençage à haut débit
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
55212 - Dystrophie musculaire de Duchenne et dystrophie musculaire de Becker; DMD; (délétion/duplication)	~~Détection d'acides nucléiques~~ ~~Séquençage conventionnel~~ Séquençage à haut débit
55218 - Fibrose Kystique (FK); CFTR (séquençage, mutation individuelle)	~~Détection d'acides nucléiques~~ ~~Séquençage conventionnel~~ Séquençage à haut débit
55268 - Phénylcétonurie (PCU); PAH; (séquençage, mutation individuelle)	~~Détection d'acides nucléiques~~ ~~Séquençage conventionnel~~ Séquençage à haut débit
55288 - Surdité non syndromique; GJB2, Connexine 26; (séquençage, régions codantes complètes)	Séquençage à haut débit
55290 - Surdité non syndromique; GJB2, GJB6; (séquençage, mutation individuelle)	~~Détection d'acides nucléiques~~ ~~Séquençage conventionnel~~ Séquençage à haut débit
55300 - Syndrome de RETT, gène MECP2 (séquençage et MLPA)	~~Séquençage conventionnel~~ Séquençage à haut débit
55356 - Séquençage des gènes SOD1, FUS et TARDBP (SNG)	Séquençage à haut débit
55365 - Séquençage des gènes liés au syndrome de Noonan/RASopathie (prénatal et postnatal)(SNG)	Séquençage à haut débit

55250 - Maladie de Tay-Sachs ou gangliosidose à GM2 variant B; HEXA; (SNG,délétion récurrente Canadienne-Française)	Séquençage à haut débit
55041 - Séquençage ciblé de gènes associés à l'hypercholestérolémie familiale, hyperchylomicronémie familiale, hyperalphalipoprotéinémie familiale et sitostérolémie (dyslipidémies familiales) (SNG)	Séquençage à haut débit
55252 - Maladies juives ashkénazes : maladie de Canavan (CD), maladie de Tay-Sachs, dysautonomie familiale; (panel de mutations juives ashkénazes) (SNG)	Séquençage à haut débit
55266 - Phénylcétonurie (PCU); PAH (SNG)	Séquençage à haut débit
55081 - Amyloïdose cardiaque héréditaire TTR; TTR; (séquençage, régions codantes complètes)	~~Détection d'acides nucléiques~~ ~~Séquençage conventionnel~~ Séquençage à haut débit
55221 - Fibrose kystique (FK); CFTR (SNG)	Séquençage à haut débit

Calendrier 2025

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2025-02-24	2025-04-25

Campagne	Ouverture	Fermeture
B	2025-09-08	2025-11-07

Date d'approbation : 2024-09-13