

# 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

<b>Fréquence :</b>	2 X par an
<b>Type d'entités et volume :</b>	1 Tube, 10.0 µg 1 Ensemble de données virtuelles
<b>Analyses demandées :</b>	Recherche de variants dans des intervalles chromosomiques présélectionnés de divers gènes.
<b>Matrices :</b>	ADN génomique
<b>Analytes évalués :</b>	Sensibilité et spécificité du génotypage - NGS
<b>Type de résultats évalués :</b>	Qualitatifs
<b>Objectifs du sous-programme :</b>	Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent une recherche de variants dans des intervalles chromosomiques précis, localisés dans une multitude de gènes (GRCh37 ou GRCh38).
<b>Spécifications :</b>	<b>Ce programme est offert sur invitation seulement.</b> 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.
<b>Détermination des valeurs assignées :</b>	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 germlinal 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; (déletion/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 - Surdit� non syndromique; GJB2, Connexine 26; (séquençage, r�gions codantes compl�tes)	S�quençage � haut d�bit
55290 - Surdit� non syndromique; GJB2, GJB6; (s�quençage, mutation individuelle)	D�tection d'acides nucl�iques S�quençage conventionnel S�quençage � haut d�bit
55300 - Syndrome de RETT, g�ne MECP2 (s�quençage et MLPA)	S�quençage conventionnel S�quençage � haut d�bit
55356 - S�quençage des g�nes SOD1, FUS et TARDBP (SNG)	S�quençage � haut d�bit
55365 - S�quençage des g�nes li�s au syndrome de Noonan/RASopathie (pr�natal et postnatal)(SNG)	S�quençage � haut d�bit

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, hyperalphalipoprotéïnémie 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