

Hypercholestérolémie familiale autosomique dominante

Inclus dans le groupe de Schemes EMQN parmi lesquels le PEEQ finance 2 choix par installation - voir la section Spécifications.

Génétique et Maladies héréditaires Année 2025

FH-25

EMQN ISO/IEC 17043:2010

Our EQA Schemes - EMQN

Fréquence :	1 X par an
Type d'entités et volume :	3 Tubes, environ 2 µg 3 Ensemble de données virtuelles
Analyses demandées :	Recherche et interprétation des variants pour l'hypercholestérolémie familiale autosomique dominante. Préparation d'un rapport clinique complet.
Matrices :	ADN génomique (tampon TE)
Analytes évalués :	Précision du génotypage - FH Qualité de l'interprétation clinique - FH Précision cléricale rapport - FH
Type de résultats évalués :	Qualitatifs
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent la détection et l'interprétation clinique des variants menant à l'hypercholestérolémie familiale autosomique dominante. Évaluer la précision cléricale (contenu et format) des rapports cliniques émis par les participants lors d'une recherche de variants menant à l'hypercholestérolémie familiale autosomique dominante.
Spécifications :	<p>Il est possible de participer à ce programme en français et en anglais.</p> <p>Le programme FH couvre les paramètres analytiques pour la reclassification (75025, 75026) et la réinterprétation (75027, 75028, 75029 et 75030) dans le cas éventuel où les données utilisées visent des gènes associés à des hypercholestérolémies familiales.</p> <p>Applicable aux laboratoires qui effectuent des analyses de génétique moléculaire pour l'hypercholestérolémie familiale autosomique dominante.</p> <p>Cet essai ne convient PAS aux laboratoires effectuant uniquement la recherche des variants récurrents.</p> <p>Gènes ciblés : DLR, APOB et PCSK9</p> <p>Les participants recevront trois cas cliniques fictifs avec des échantillons d'ADN correspondants pour interprétation et rapport. L'un des cas est optionnel pour les laboratoires qui font l'analyse par NGS de panels pour les maladies kystiques rénales héréditaires.</p> <p>ATTENTION : Chaque installation doit choisir UNIQUEMENT 2 programmes qui seront financés par le PEEQ parmi la liste suivante de Schemes de génomique et désordres héréditaires d'EMQN, les</p>

programmes supplémentaires devront être commandés sur la plateforme EMQN au frais de l'installation :

- Cancer héréditaire colorectal sans polypose (Syndrome de Lynch) : **LYNCH**
- Cancer héréditaire du sein et de l'ovaire (BCRA seulement) : **HBOC(BRCA)**
- Cancer héréditaire du sein et de l'ovaire : **HBOC(PANEL)**
- Cancer héréditaire du sein, de l'ovaire, de la prostate et du pancréas (PARPi) : **PARP(G)**
- Génétique cardiaque (arythmie) : **CARDIAC(ARR)**
- Génétique cardiaque (Cardiomyopathie hypertrophique) : **CARDIAC(HCM)**
- Hypercholestérolémie familiale : **FH**
- Néoplasie endocrinienne multiple de type II : **MEN2**
- Phénylcétonurie : **PKU**
- Syndrome de polypose (FAP, MAP) : **POLYPOSIS**
- Syndromes Prader-Willi et Angelman : **PWAS**

Détermination des valeurs assignées :

Valeurs connues, avec des résultats déterminés par une formulation spécifique de l'entité soumise à l'essai d'aptitude.

Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :

Paramètres analytiques	Principes analytiques
75025 - Reclassification de variations de signification incertaine pour un panel donné (virtuel ou non) (1-2 variations)	Séquençage à haut débit - Classification
75026 - Reclassification de variations de signification incertaine pour un panel donné (virtuel ou non) (>2 variations)	Séquençage à haut débit - Classification
75027 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (2-20 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
75028 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (21-100 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
75029 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (101-500 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
75030 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (>500 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
55008 - Hypercholestérolémie familiale (gène récept. LDL) (del 5-15 Kb) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques
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
55018 - Hypercholestérolémie familiale (HF), gène R-LDL (TAAN, mutation unique)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55111 - Hypercholestérolémie familiale (HF); LDLR; (recherche de larges variations génétiques par MLPA)	Détection d'acides nucléiques - MLPA
55041 - Séquençage ciblé de gènes associés à l'hypercholestérolémie familiale, hyperchylomicronémie familiale, hyperalphalipoprotéïnémie familiale et sitostérolémie (dyslipidémies familiales) (SNG)	Séquençage à haut débit
55043 - Panel virtuel de gènes à partir de données SNG déjà existantes pour l'hypercholestérolémie familiale, hyperchylomicronémie familiale, hyperalphalipoprotéïnémie familiale et sitostérolémie (dyslipidémies familiales)	Séquençage à haut débit - Interprétation
55070 - Recherche de variant nucléotidiques (SNV) familiale ou confirmation de SNV (dyslipidémies familiales)	Séquençage à haut débit Séquençage conventionnel

Calendrier 2025

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2025-01-01	2025-03-31
Info. supp.	Dates à confirmer par le fournisseur au début de 2025.	

Date d'approbation : 2024-09-14