

# Génétique - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean

2023-02-04 : Réduction du volume et de la concentration des entités soumises à partir de 2023.

## Génétique et Maladies héréditaires Année 2023

PEEQGMH-01-23

LSPQ

|  |   |
|--|---|
| <b>Fréquence :</b>                           | 2 X par an  |
| <b>Type d'entités et volume :</b>            | 4 Tubes, 40 µl  |
| <b>Analyses demandées :</b>                  | Recherche de variants associés à quatre maladies héréditaires récessives surrévalentes chez les personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord (SACS, LRPPRC, SLC12A6 et FAH).  |
| <b>Matrices :</b>                            | ADN génomique   |
| <b>Analytes évalués :</b>                    | NM_133647.1 (SLC12A6): c.2436+1del   NM_014363.6 (SACS): c.7504C>T, p.(Arg2502*)   NM_133259.4 (LRPPRC): c.1061C>T, p.Ala354Val   NM_000137.4 (FAH): c.1062+5G>A   NM_014363.6 (SACS): c.8844del, p.(Ile2949Phefs*4)  |
| <b>Type de résultats évalués :</b>           | Qualitatifs   |
| <b>Objectifs du sous-programme :</b>         | Vérifier la capacité des laboratoires à détecter les variants pathogènes associés à quatre maladies héréditaires récessives surrévalentes chez les personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord.  |
| <b>Spécifications :</b>                      | Volume et concentration des entités: 40µl, 25ng/µl.<br>Conditions de réception et de conservation des entités: Congelées.<br>Certains variants étant plus rarement retrouvés dans la banque d'entités, l'entièreté des variants pathogènes recherchés ne peut être évaluée à chacune des campagnes. Cependant, l'aptitude des participants à évaluer l'ensemble des mutations sera évaluée sur un cycle de 4 ans. |
| <b>Détermination des valeurs assignées :</b> | Valeurs connues, avec des résultats déterminés par une formulation spécifique de l'entité soumise à l'essai d'aptitude.   |
| <b>Sources potentielles d'erreur :</b>       | La matrice et le format des entités envoyées diffèrent de ceux des échantillons analysés en routine: ADN génomique congelé vs prélèvement buccal ou sanguin. L'identification et/ou la traçabilité pourraient ainsi être affectées puisque l'entité n'est pas traitée selon les mêmes étapes pré-analytiques que les échantillons analysés en routine.  |

**Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :**

**Paramètres analytiques**

**Principes analytiques**

|  |                               |
|--|-------------------------------|
| 55311 - Offre populationnelle - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (SACS 6594ΔT, SACS 5254C>T, LRPPRC C1061T, SLC12A6 2436ΔG, FAH IVS12+5G>A; (TAAN) recherche de mutations sur prélèvement de cellules buccales | Détection d'acides nucléiques |
| 55312 - Offre populationnelle - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (ALC-SLSJ; TH1; NSM /ACC; ARSACS) (TAAN) - recherche de mutations individuelles sur prélèvement de cellules buccales                          | Détection d'acides nucléiques |
| 55313 - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (SACS 6594ΔT, SACS 5254C>T, LRPPRC C1061T, SLC12A6 2436ΔG, FAH IVS12+5G>A; (TAAN) recherche de mutations sur prélèvement sanguin ou liquide biologique)               | Détection d'acides nucléiques |
| 55314 - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (ALC-SLSJ; TH1; NSM /ACC; ARSACS) (TAAN) - recherche de mutations individuelles sur prélèvement sanguin ou liquide biologique   | Détection d'acides nucléiques |

## Calendrier 2023

| Campagne | Ouverture  | Fermeture  |
|----------|------------|------------|
| A        | 2023-03-13 | 2023-04-07 |

| Campagne | Ouverture  | Fermeture  |
|----------|------------|------------|
| B        | 2023-10-16 | 2023-11-10 |

Date d'approbation : 2022-09-22