

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

**ATTENTION:** Ce sous-programme n'est pas offert à tous. Veuillez nous contacter pour de plus amples renseignements.

## Génétique et Maladies héréditaires Année 2022

PEEQGMH-01-22

LSPQ

<b>Fréquence :</b>	1 X par an
<b>Type d'entités et volume :</b>	5 Tubes, Environ 0.08 ml
<b>Analyses demandées :</b>	Recherche de variants associés à quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean (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>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Vérifier la capacité des laboratoires à détecter les variants pathogènes associés à quatre maladies récessives prévalentes au Saguenay-Lac-Saint-Jean.</li> </ul>
<b>Spécifications :</b>	5 entités d'ADN génomique, ayant une concentration d'environ 45ng/ul, pour la recherche de variants associés à quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean (SACS, LRPPRC, SLC12A6 et FAH). Certains variants étant plus rarement retrouvés dans la banque d'entités au moment de l'envoi, l'entièreté des variants pathogènes recherchés ne peut être évaluée dans chaque campagne.
<b>Détermination des valeurs assignées :</b>	Valeurs de référence certifiées, déterminées par des méthodes d'essai ou de mesure définitives.
<b>Sources potentielles d'erreur :</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nature du spécimen : ADN génomique vs prélèvement buccal ou sanguin.</li> <li>Méthode d'analyse du LSPQ est différente de celle des participants.</li> </ul>

### 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 2022

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2022-03-07	2022-04-20
<b>Info. supp.</b>	Conditions de transport et de conservation: Congelées	

Date d'approbation : 2021-10-06