

Maladies héréditaires récessives liées à un effet fondateur au Québec

Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

PEEQGMH-01-24
LSPQ

Fréquence :	2 X par an
Type d'entités et volume :	4 Tubes, 40 µl
Analyses demandées :	Recherche de variants associés à quatre maladies héréditaires récessives surprévalentes chez les personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord (SACS, LRPPRC, SLC12A6 et FAH).
Matrices :	ADN génomique
Analytes évalués :	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)
Type de résultats évalués :	Qualitatifs
Objectifs du sous-programme :	Vérifier la capacité des laboratoires à détecter les variants pathogènes associés à quatre maladies héréditaires récessives surprévalentes chez les personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord.
Spécifications :	Volume et concentration des entités: 40µl, 25ng/µl. Conditions de réception et de conservation des entités: Congelées. Certains variants étant plus rarement retrouvés dans la banque d'entités, il est possible que des entités positives pour l'entièreté des variants pathogènes recherchés ne puissent être soumises à chacune des campagnes. Cependant, l'aptitude des participants à évaluer l'ensemble des mutations sera évaluée sur un cycle de 4 ans.
Détermination des valeurs assignées :	Valeurs connues, avec des résultats déterminés par une formulation spécifique de l'entité soumise à l'essai d'aptitude.
Sources potentielles d'erreur :	La matrice et le format des entités soumises diffèrent de ceux des échantillons analysés en routine (ADN génomique congelé vs prélèvement buccal ou sanguin) : <ul style="list-style-type: none">▪ La concentration de l'ADN génomique fourni peut affecter la détection des variants ;▪ La modification des étapes pré-analytiques nécessaires à l'analyse peut affecter l'identification et/ou la traçabilité.
Mention sous-traitance :	Certains aspects de ce sous-programme sont effectués en sous-traitance par des laboratoires experts dans le domaine - Le LSPQ est responsable de ce travail et s'assure de la compétence de ses sous-traitants.

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 2024

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2024-03-11	2024-04-05

Campagne	Ouverture	Fermeture
B	2024-09-09	2024-10-04

Date d'approbation : 2023-09-13