Génétique moléculaire - série 1 (CAP/ACMG)

Mise-à-jour : 2024-06-03 - Des modifications ont été apportées à la section Paramètres analytiques.

Génétique et Maladies héréditaires
Année 2024

MGL1-24

CAP

Proficiency Testing | College of American Pathologists

Fréquence :	2 X par an
Type d'entités et volume :	3 tubes par maladie/gène Tubes, 50.0 µg
Analyses demandées :	Génotypage et interprétation de variants et/ou anomalies associées à certains gènes ou maladies héréditaires.
Matrices :	ADN génomique
Analytes évalués :	Facteur V Leiden (FVL, gène F5) - Génotypage | Facteur V Leiden (FVL, gène F5) - Interprétation | Syndrome X Fragile (FX, gène FMR1) - Génotypage | Syndrome X Fragile (FX, gène FMR1) - Interprétation | Hémochromatose (gène HFE) - Génotypage | Hémochromatose (gène HFE) - Interprétation | Methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.665C>T - Génotypage | Methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.665C>T et c.1286A>C - Interprétation | Methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.1286A>C - Génotypage | Inhibiteur de l'activateur du plasminogène 1 (PAI-1, gène SERPINE1) - Génotypage. | Inhibiteur de l'activateur du plasminogène 1 (PAI-1, gène SERPINE1) - Interprétation | Syndrome Prader Willi/Angelman - Génotypage allèle maternel | Syndrome Prader Willi/Angelman - Génotypage allèle paternel | Syndrome Prader Willi/Angelman - Interprétation | Prothrombine (P, gène F2) - Génotypage | Prothrombine (P, gène F2) - Interprétation | Syndrome X Fragile (FX, gène FMR1) - Statut de mutation
Type de résultats évalués :	Qualitatifs
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la performance des laboratoires à identifier par génétique moléculaire les variants et/ou anomalies associées à certains gènes ou maladies héréditaires.
Spécifications :	Maladies/gènes couverts: ▪ Thrombophilie par mutation du facteur V (Facteur V Leiden) ou résistance à la protéine C activée (gène *F5*) ▪ Syndrome de l'X fragile (gène *FMR1*) ▪ Hémochromatose (gène *HFE*) ▪ Méthylènetétrahydrofolate réductase (gène *MTHFR*) c.665C>T (677C>T) et c.1286A>C (1298A>C) ▪ Inhibiteur de l'activateur du plasminogène 1 (PAI)-1 (gène *SERPINE1*) ▪ Syndrome de Prader-Willi et d'Angelman ▪ Prothrombine (gène *F2*)
Détermination des valeurs assignées :	Valeurs consensuelles provenant des participants.

Paramètres et principes analytiques

potentiellement couverts :

Paramètres analytiques	Principes analytiques
55224 - Hémochromatose héréditaire type I; HFE (TAAN)	Détection d'acides nucléiques
55294 - Syndrome de l'X fragile; FMR1 (expansion de trinucléotides)	Détection d'acides nucléiques
55298 - Syndrome de Prader-Willi, syndrome d'Angelman; (MS-TAAN, profil de méthylation).	Détection d'acides nucléiques

Calendrier 2024

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2024-03-11	2024-04-08

Campagne	Ouverture	Fermeture
B	2024-08-05	2024-09-03

Date d'approbation : 2024-06-03