

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 Méthylentetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.665C>T - Génotypage Méthylentetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.665C>T et c.1286A>C - Interprétation Méthylentetrahydrofolate 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: <ul style="list-style-type: none">▪ 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)▪ Méthylentétrahydrofolate 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 trinuécléotides)	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