Séquençage conventionnel (Sanger) - Désordres constitutionnels

Mise-à-jour : 2024-06-04 - Des modifications ont été apportées à la section Paramètres analytiques.

Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

SEC1-24

CAP

Proficiency Testing | College of American Pathologists

Fréquence: 2 X par an

Type d'entités et volume : 3 Tubes ADN, 30 μg

3 Ensembles d'amorces

Analyses demandées: Recherche et interprétation de variants par méthode de séquençage

conventionnel (Sanger).

Matrices: ADN génomique

Analytes évalués : Précision et interprétation du génotypage - Sanger

Type de résultats évalués : Qualitatifs

Objectifs du sous-programme : Évaluer la capacité des participants à détecter et effectuer l'interprétation

clinique de variants en utilisant une méthode de séquençage conventionnel

(Sanger).

Spécifications : Pour chacun des 3 entités, le participant reçoit les amorces nécessaires à

l'analyse. Il devra rapporter le niveau d'hétérozygotie, utiliser la nomenclature

appropriée et préciser le niveau de pathogénicité du variant identifié.

Les participants recevront un résumé et une discussion des réponses, y compris des commentaires sur la nomenclature, les résultats connus ou attendus des variantes identifiées et des renseignements spécifiques sur les gènes et maladies

représentés.

Détermination des valeurs assignées :

Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts:

Valeurs consensuelles provenant des participants.

Paramètres analytiques	Principes analytiques
55318 - Maladies héréditaires; mutation familiale pour confirmation ou dépistage familial (séquençage Sanger)	Séquençage conventionnel
55208 - Dysplasie ectodermique hidrotique ou syndrome de Clouston; GJB6 (Gly11Arg, Val37Glu, Asp50Asm et Ala88Val)	Séquençage conventionnel

2025-10-24 Page 1 de 5

55209 - Dysplasie thanatophore de types I et II (Exons 7, 10, 15 et 19) (FGFR3) (séquençage)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
65034 - Dysplasie fibreuse / Syndrome de McCune-Albright, mutations aux codons Arg201 et Gln227 du gène GNAS1 (TAAN sur tissus)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55002 - Apolipoprotéine E; APOE (Cys112ARG et Arg158Cys) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55010 - Hypercholestérolémie familiale (HF), gène R-LDL Panel 1 (del 5, del 15 kb,Trp66Gly, Cys646Tyr) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55012 - Hypercholestérolémie familiale (HF), gène R-LDL Panel 2 (Glu207Lys, Cys152Trp, Arg329Xaa, Cys347Arg, Tyr468Xaa, Tyr354Cys, 681ins7) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55016 - Lipoprotéine lipase (gène LPL) Panel 2 (Asp9Asn, Asp250Asn, Asn291Ser) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Électrophorèse Séquençage conventionnel
55018 - Hypercholestérolémie familiale (HF), gène R-LDL (TAAN, mutation unique)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55126 - Achondroplasie - hypochondroplasie (exons 10 et 13) (FGFR3) (séquençage)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55174 - Charcot-Marie-Tooth lié à l'X type 1 (CMTX1); GJB1; (séquençage, régions codantes complètes)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit

2025-10-24 Page 2 de 5

55178 - Cirrhose nord amérindienne infantile (NAIC); CIRHIN (CIRH1A); Arg565Trp; (TAAN)	Détection d'acides
(52.7), / 119505 119, (17011)	nucléiques Séquençage conventionnel
55180 - Craniosynostose, syndrome d'Apert; FGFR2 (Ser252Trp et Pro253Arg); (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55182 - Craniosynostose, syndrome de Muenke; FGFR3 (Pro250Arg); (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55194 - Déficit congénital en glycosylation type 1b (CDG-lb); MPI (Arg295His)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55196 - Déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaîne moyenne (MCAD); ACADM (Lys304Glu/Lys329Glu) (SNG)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55198 - Déficit en alpha-1 antitrypsine (AATD); SERPINA1 (Arg101His, Ala213Val, Glu264Val, Glu342Lys et Glu376Asp)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55218 - Fibrose Kystique (FK); CFTR (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55223 - Fièvre méditerranéenne familiale (FMF); MEFV (Glu148Gln, Met680lle, Met694Val, Met694lle, et Val726Ala) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel

2025-10-24 Page 3 de 5

55238 - Leucoencéphalopathie Cree; elF2B5: (Arg195His) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55268 - Phénylcétonurie (PCU); PAH; (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55290 - Surdité non syndromique; GJB2, GJB6; (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55300 - Syndrome de RETT, gène MECP2 (séquençage et MLPA)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55320 - Tyrosinémie héréditaire de type 1; FAH (14 exons) (séquençage Sanger)	Séquençage conventionnel
55014 - Lipoprotéine lipase (gène LPL) Panel 1 (Pro207Leu, Gly188Glu, Asp9Asn) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Électrophorèse Séquençage conventionnel
55236 - Encéphalite Cree; TREX1 : Arg164Xaa, (TAAN)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55302 - Syndrome triple H ou syndrome de l'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie (SLC25A15:p.Phe188del) (séquençage)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55315 - Mucolipidose de type II (MLII); GNPTAB:c.3503_3504deITC (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel

2025-10-24 Page 4 de 5

55069 - Recherche de variant nucléotidiques (SNV) familiale ou confirmation de SNV (cardiogénétique)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55070 - Recherche de variant nucléotidiques (SNV) familiale ou confirmation de SNV (dyslipidémies familiales)	Séquençage à haut débit Séquençage conventionnel
55081 - Amyloïdose cardiaque héréditaire TTR; TTR; (séquençage, régions codantes complètes)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit

Calendrier 2024

Campagne	Ouverture	Fermeture
Α	2024-04-22	2024-05-20

Campagne	Ouverture	Fermeture
В	2024-10-21	2024-11-18

Date d'approbation : 2024-06-04

2025-10-24 Page 5 de 5