Pharmacogénomique : gène DPYD

Mise-à-jour : 2024-05-10 - Modification du nom du programme par le fournisseur.

Génétique et Maladies héréditaires
Année 2024

2024PGXD

GenQA ISO/CEI 17043:2010

EQA Testing | List of EQAs | Laboratory Testing

Fréquence : 1 X par an

Type d'entités et volume : 3 Tubes

Analyses demandées : Recherche et interprétation des variants communs de la dihydropyrimidine déshydrogénase (DPYD).
Préparation d'un rapport clinique complet.

Matrices : ADN génomique

Analytes évalués : Précision du génotypage - PGXD | Qualité de l'interprétation clinique - PGXD | Précision cléricale rapport - PGXD

Type de résultats évalués : Qualitatifs

Objectifs du sous-programme : Évaluer la capacité des participants à détecter et effectuer l'interprétation clinique des variants communs de la dihydropyrimidine déshydrogénase (DPYD).
Évaluer la précision cléricale (contenu et format) des rapports cliniques émis par les participants lors d'une recherche des variants de la DPYD.

Spécifications : **Il est possible de participer à ce programme en français.**
Les participants devront tester les variants communs du gène DPYD :

- c.1905+1G>A /*3A
- c.2846A>T p.(Asp949Val) /*13
- c.1679T>G p.(Ile560Ser)
- c.1129–5923C>G /HapB3
- c.1236G>A p.(Glu412Glu) /HapB3

La soumission des résultats est effectuée sous forme d'un rapport clinique complet. Les participants peuvent utiliser leur propre format de rapport ou un gabarit fourni par GenQA.
Les participants auront une période de 6 semaines pour effectuer leurs analyses et soumettre leurs rapports de résultats.

Détermination des valeurs assignées : Valeurs connues, avec des résultats déterminés par une formulation spécifique de l'entité soumise à l'essai d'aptitude.

Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :

Paramètres analytiques	Principes analytiques
65036 - Dihydropyrimidine déshydrogénase (DPYD), mutations c.1905+1G>A (DPYD*2A), c.2846A>T, c.1679T>G et c.1129-5923C>G (TAAN)	Détection d'acides nucléiques

Calendrier 2024

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2024-08-19	2024-09-27

Date d'approbation : 2024-05-10