

Phénylcétonurie

Inclus dans le groupe de Schemes EMQN parmi lesquels le PEEQ finance 2 choix par installation - voir la section Spécifications.

Génétique et Maladies héréditaires Année 2025

PKU-25

EMQN ISO/IEC 17043:2010

Our EQA Schemes - EMQN

Fréquence :	1 X par an
Type d'entités et volume :	3 Tubes, environ 2 µg 3 Ensemble de données virtuelles
Analyses demandées :	Recherche et interprétation des variants de gènes associés au gène PAH de la phénylcétonurie. Préparation d'un rapport clinique complet.
Matrices :	ADN génomique (tampon TE)
Analytes évalués :	Précision du génotypage - PKU Qualité de l'interprétation clinique - PKU Précision cléricale rapport - PKU
Type de résultats évalués :	Qualitatifs
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent la détection et l'interprétation clinique des variants du gène PAH de la phénylcétonurie. Évaluer la précision cléricale (contenu et format) des rapports cliniques émis par les participants lors d'une recherche des variants du gène PAH de la phénylcétonurie.
Spécifications :	<p>Participation en anglais seulement.</p> <p>Applicable à tous les laboratoires effectuant des tests de génétique moléculaire pour la Phénylcétonurie.</p> <p>Les participants recevront trois cas cliniques fictifs avec des échantillons d'ADN correspondants pour interprétation et rapport.</p> <p>Le programme PKU couvre les paramètres analytiques pour la reclassification (75025, 75026) et la réinterprétation (75027, 75028, 75029 et 75030) dans le cas éventuel où les données utilisées visent des gènes associés à la phénylcétonurie.</p> <p>ATTENTION : Chaque installation doit choisir UNIQUEMENT 2 programmes qui seront financés par le PEEQ parmi la liste suivante de Schemes de génomique et désordres héréditaires d'EMQN, les programmes supplémentaires devront être commandés sur la plateforme EMQN au frais de l'installation :</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cancer héréditaire colorectal sans polypose (Syndrome de Lynch) : LYNCH ▪ Cancer héréditaire du sein et de l'ovaire : HBOC(PANEL)

- Cancer héréditaire du sein, de l’ovaire, de la prostate et du pancréas (PARPi) : **PARP(G)**
- Génétique cardiaque (arythmie) : **CARDIAC(ARR)**
- Génétique cardiaque (Cardiomyopathie hypertrophique) : **CARDIAC(HCM)**
- Hypercholestérolémie familiale : **FH**
- Néoplasie endocrinienne multiple de type II : **MEN2**
- Phénylcétonurie : **PKU**
- Syndrome de polypose (FAP, MAP) : **POLYPOSIS**
- Syndromes Prader-Willi et Angelman : **PWAS**

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
75025 - Reclassification de variations de signification incertaine pour un panel donné (virtuel ou non) (1-2 variations)	Séquençage à haut débit - Classification
75026 - Reclassification de variations de signification incertaine pour un panel donné (virtuel ou non) (>2 variations)	Séquençage à haut débit - Classification
75027 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (2-20 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
75028 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (21-100 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
75029 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (101-500 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
75030 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (>500 gènes)	Séquençage à haut débit - Interprétation
55266 - Phénylcétonurie (PCU); PAH; (séquençage, régions codantes complètes)	Séquençage conventionnel
55268 - Phénylcétonurie (PCU); PAH; (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit

Calendrier 2025

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2025-01-01	2025-03-31

Campagne

Ouverture

Fermeture

Info. supp.

Dates à confirmer par le fournisseur au début de 2025.

Date d'approbation : 2024-09-14