

Hypercholestérolémie familiale

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

Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

FH-24

EMQN ISO/CEI 17043:2010

<https://www.emqn.org/eqa-scheme-catalogue/>

Fréquence :	1 X par an
Type d'entités et volume :	3 Tubes, environ 2.5 µg
Analyses demandées :	Recherche et interprétation des variants pour l'hypercholestérolémie familiale. Préparation d'un rapport clinique complet.
Matrices :	ADN génomique
Analytes évalués :	Précision du génotypage - FH Qualité de l'interprétation clinique - FH Précision cléricale rapport - FH
Type de résultats évalués :	Qualitatifs
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la capacité des participants à détecter et effectuer l'interprétation clinique des variants menant à l'hypercholestérolémie familiale. Évaluer la précision cléricale (contenu et format) des rapports cliniques émis par les participants lors d'une recherche variants menant à l'hypercholestérolémie familiale.
Spécifications :	<p>Le programme FH 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 des hypercholestérolémies familiales.</p> <p>Cet essai ne convient PAS aux laboratoires effectuant uniquement la recherche des variants récurrents.</p> <p>Trois cas cliniques fictifs avec des échantillons d'ADN correspondants pour interprétation et rapport.</p> <p>Applicable aux laboratoires qui effectuent des analyses de génétique moléculaire pour l'hypercholestérolémie familiale.</p> <p>Il est possible de participer à ce programme en français.</p> <p>Les participants devront tester les variants des gènes suivants : <i>LDLR, APOB, PCSK9</i></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 :</p>

- Cancer héréditaire colorectal sans polypose (Syndrome de Lynch) : LYNCH-24

- Cancer héréditaire du sein et de l’ovaire : HBOC(PANEL)-24
- Génétique cardiaque (arythmie) : CARDIAC(ARR)-24
- Génétique cardiaque (Cardiomyopathie hypertrophique) : CARDIAC(HCM)-24
- Hypercholestérolémie familiale : FH-24
- Syndrome de polypose (FAP, MAP) : POLYPOSIS-24

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
55008 - Hypercholestérolémie familiale (gène récept. LDL) (del 5-15 Kb) (TAAN)	Détection d'acides nucléiques
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
55018 - Hypercholestérolémie familiale (HF), gène R-LDL (TAAN, mutation unique)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel
55111 - Hypercholestérolémie familiale (HF); LDLR; (recherche de larges variations génétiques par MLPA)	Détection d'acides nucléiques - MLPA

55041 - Séquençage ciblé de gènes associés à l'hypercholestérolémie familiale, hyperchylomicronémie familiale, hyperalphalipoprotéïnémie familiale et sitostérolémie (dyslipidémies familiales) (SNG)	Séquençage à haut débit
55043 - Panel virtuel de gènes à partir de données SNG déjà existantes pour l'hypercholestérolémie familiale, hyperchylomicronémie familiale, hyperalphalipoprotéïnémie familiale et sitostérolémie (dyslipidémies familiales)	Séquençage à haut débit - Interprétation
55070 - Recherche de variant nucléotidiques (SNV) familiale ou confirmation de SNV (dyslipidémies familiales)	Séquençage à haut débit Séquençage conventionnel

Calendrier 2024

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2024-01-01	2024-03-29

Date d'approbation : 2024-06-03