

Syndromes de polypose (FAP, MAP)

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

Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

POLYPOSIS-24

EMQN ISO/CEI 17043:2010

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

Fréquence :	1 X par an
Type d'entités et volume :	4 Tubes, environ 2.5 µg
Analyses demandées :	Recherche et interprétation des variants communs pour les syndromes de polypose. Préparation d'un rapport clinique complet.
Matrices :	ADN génomique
Analytes évalués :	Précision du génotypage - POLYPOSIS Qualité de l'interprétation clinique - POLYPOSIS Précision cléricale rapport - POLYPOSIS
Type de résultats évalués :	Qualitatifs
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la capacité des participants à détecter et effectuer l'interprétation clinique des variants communs pour les syndromes de polypose. Évaluer la précision cléricale (contenu et format) des rapports cliniques émis par les participants lors d'une recherche des variants pour les syndromes de polypose.
Spécifications :	<p>Le programme POLYPOSIS 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 syndromes de polypose (FAP, MAP).</p> <p>Quatre cas cliniques fictifs avec des échantillons d'ADN correspondants pour interprétation et rapport : 3 cas pour les variants <i>APC</i>, 1 cas optionnel pour les variants <i>MUTYH</i>.</p> <p>Applicable à tout laboratoire effectuant des tests de génétique moléculaire pour les troubles associés à la polypose : Polypose adénomateuse familiale (PAF) et polypose associée à <i>MUTYH</i> (MAP).</p> <p>Ce programme est offert uniquement en anglais.</p> <p>Les participants devront tester les variants des gènes suivants : <i>APC, MUTYH</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> <ul style="list-style-type: none">■ 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
55274 - Polypose adénomateuse colique; APC; (MLPA) recherche de duplication / délétion.	Détection d'acides nucléiques
55388 - Panel virtuel ciblé de gènes associés aux polyposes colorectales analysés à partir des données du panel des cancers héréditaires (interprétation seulement) (excluant le syndrome de Lynch)	Séquençage à haut débit - Interprétation
55280 - Polypose intestinale multiple; MUTYH (REB), panel de mutations	Séquençage à haut débit Détection d'acides nucléiques

Calendrier 2024

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

Date d'approbation : 2024-06-03