

Syndromes de polypose (FAP, MAP)

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 : | 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> . 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). |

Ce programme est offert uniquement en anglais.

Les participants devront tester les variants des gènes suivants :
APC, *MUTYH*

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 :

- Cancer héréditaire colorectal sans polypose : LYNCH-24
- Cancer héréditaire du sein et de l'ovaire (BCRA seulement) : HBOC(BCRA)-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

- Néoplasie endocrinienne multiple de type II : MEN2-24
- Phénylcétonurie : PKU-24
- Syndrome de polypose : POLYPOSIS-24
- Syndromes Prader-Willi et Angelman : PWAS-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 |
|---|--|
| 55274 - Polypose adénomateuse colique; APC; (MLPA) recherche de duplication / délétion. | Détection d'acides nucléiques |
| 55276 - Polypose adénomateuse colique; APC, exon 15 (TPT) | 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 : 2023-10-09