

# Pharmacogénomique : gène DPYD

Inscription requise sur APTITUDE et sur le site de GenQA - voir la section Spécifications.

## Génétique et Maladies héréditaires Année 2025

2025PGXD

GenQA ISO/IEC 17043:2010

[EQA Testing](#) | [List of EQAs](#) | [Laboratory Testing](#)

<b>Fréquence :</b>	1 X par an
<b>Type d'entités et volume :</b>	3 Tubes
<b>Analyses demandées :</b>	Recherche et interprétation des variants communs de la dihydropyrimidine déshydrogénase (DPYD). Préparation d'un rapport clinique complet.
<b>Matrices :</b>	ADN génomique (tampon TE)
<b>Analytes évalués :</b>	Précision du génotypage - PGXD   Qualité de l'interprétation clinique - PGXD   Précision cléricale rapport - PGXD
<b>Type de résultats évalués :</b>	Qualitatifs
<b>Objectifs du sous-programme :</b>	Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent la détection et 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.
<b>Spécifications :</b>	<p><b>Il est possible de participer à ce programme en français et en anglais.</b></p> <p>Les participants devront tester les variants / allèles communs du gène DPYD incluant :</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▪ c.1679T&gt;G p.(Ile560Ser) (*13)</li><li>▪ c.1905+1G&gt;A (*2A)</li><li>▪ c.2846A&gt;T p.(Asp949Val)</li><li>▪ c.1129-5923C&gt;G (HapB3)</li><li>▪ c.1236G&gt;A (HapB3)</li></ul> <p>Conditions / Gènes ciblés :</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▪ Dihydropyrimidine déshydrogénase (DPD)</li><li>▪ DPYD</li></ul> <p>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 doivent soumettre des rapports anonymisés.</p> <p>Les participants auront une période de 6 semaines pour soumettre leurs rapports.</p> <p><b>ATTENTION</b> : Pour que le PEEQ défraie les coûts liés à ce programme, il est essentiel de vous inscrire via <b>votre compte</b> sur la plateforme de GenQA, <a href="#">AINSI</a></p>

que sur APTITUDE.

**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 2025**

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2025-08-18	2025-09-26

**Info. supp.** Dates à confirmer par le fournisseur au début d'avril 2025.

Date d'approbation : 2024-09-13