

Génétique moléculaire - série 1 (CAP/ACMG)

Génétique et Maladies héréditaires Année 2025

MGL1-25

CAP

Proficiency Testing | College of American Pathologists

Fréquence :	2 X par an
Type d'entités et volume :	3 tubes par maladie/gène Tubes, 50.0 µg
Analyses demandées :	Génotypage et interprétation de variants et/ou anomalies associées à certains gènes ou maladies héréditaires.
Matrices :	ADN génomique
Analytes évalués :	Facteur V Leiden (FVL, gène F5) - Génotypage Facteur V Leiden (FVL, gène F5) - Interprétation Syndrome X Fragile (FX, gène FMR1) - Génotypage Syndrome X Fragile (FX, gène FMR1) - Interprétation Hémochromatose (gène HFE) - Génotypage Hémochromatose (gène HFE) - Interprétation Méthylentetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.665C>T - Génotypage Méthylentetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.665C>T et c.1286A>C - Interprétation Méthylentetrahydrofolate reductase (MTHFR gene) c.1286A>C - Génotypage Inhibiteur de l'activateur du plasminogène 1 (PAI-1, gène SERPINE1) - Génotypage. Inhibiteur de l'activateur du plasminogène 1 (PAI-1, gène SERPINE1) - Interprétation Syndrome Prader Willi/Angelman - Génotypage allèle maternel Syndrome Prader Willi/Angelman - Génotypage allèle paternel Syndrome Prader Willi/Angelman - Interprétation Prothrombine (P, gène F2) - Génotypage Prothrombine (P, gène F2) - Interprétation Syndrome X Fragile (FX, gène FMR1) - Statut de mutation
Type de résultats évalués :	Qualitatifs
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent l'identification des variants et/ou anomalies associés à certains gènes ou maladies héréditaires par génétique moléculaire.
Spécifications :	Maladies/gènes couverts: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Thrombophilie par mutation du facteur V (Facteur V Leiden) ou résistance à la protéine C activée (gène F5) ▪ Syndrome de l'X fragile (gène FMR1) ▪ Hémochromatose (gène HFE) ▪ Méthylentétrahydrofolate réductase (gène MTHFR) c.665C>T (677C>T) et c.1286A>C (1298A>C) ▪ Inhibiteur de l'activateur du plasminogène 1 (PAI)-1 (gène SERPINE1) ▪ Syndrome de Prader-Willi et d'Angelman ▪ Prothrombine (gène F2)
Détermination des valeurs assignées :	Valeurs consensuelles provenant des participants.

**Paramètres et principes analytiques
potentiellement couverts :**

Paramètres analytiques

Principes analytiques

55224 - Hémochromatose héréditaire type I; HFE (TAAN)	Détection d'acides nucléiques
55294 - Syndrome de l'X fragile; FMR1 (expansion de trinuécléotides)	Détection d'acides nucléiques
55298 - Syndrome de Prader-Willi, syndrome d'Angelman; (MS-TAAN, profil de méthylation).	Détection d'acides nucléiques
25021 - Facteur V Leiden (TAAN)	Détection d'acides nucléiques
25040 - Mutation c.20210G>A de la prothrombine (TAAN)	Détection d'acides nucléiques

Calendrier 2025

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2025-03-10	2025-04-07

Campagne	Ouverture	Fermeture
B	2025-08-04	2025-09-02

Date d'approbation : 2024-09-14