

Génétique - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean

ATTENTION: Ce sous-programme n'est pas offert à tous. Veuillez nous contacter pour de plus amples renseignements.

Génétique et Maladies héréditaires Année 2022

PEEQGMH-01-22

LSPQ

Fréquence :	1 X par an
Type d'entités et volume :	5 Tubes, Environ 0.08 ml
Analyses demandées :	Recherche de variants associés à quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean (SACS, LRPPRC, SLC12A6 et FAH).
Matrices :	ADN génomique
Analytes évalués :	NM_133647.1 (SLC12A6): c.2436+1del NM_014363.6 (SACS): c.7504C>T; p.(Arg2502*) NM_133259.4 (LRPPRC): c.1061C>T; p.Ala354Val NM_000137.4 (FAH): c.1062+5G>A NM_014363.6 (SACS): c.8844del; p.(Ile2949Phefs*4)
Type de résultats évalués :	Qualitatifs
Objectifs du sous-programme :	<ul style="list-style-type: none"> Vérifier la capacité des laboratoires à détecter les variants pathogènes associés à quatre maladies récessives prévalentes au Saguenay-Lac-Saint-Jean.
Spécifications :	<p>5 entités d'ADN génomique, ayant une concentration d'environ 45ng/ul, pour la recherche de variants associés à quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean (SACS, LRPPRC, SLC12A6 et FAH).</p> <p>Certains variants étant plus rarement retrouvés dans la banque d'entités au moment de l'envoi, l'entièreté des variants pathogènes recherchés ne peut être évaluée dans chaque campagne.</p>
Détermination des valeurs assignées :	Valeurs de référence certifiées, déterminées par des méthodes d'essai ou de mesure définitives.
Sources potentielles d'erreur :	<ul style="list-style-type: none"> Nature du spécimen : ADN génomique vs prélèvement buccal ou sanguin. Méthode d'analyse du LSPQ est différente de celle des participants.

Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :

Paramètres analytiques

Principes analytiques

55311 - Offre populationnelle - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (SACS 6594ΔT, SACS 5254C>T, LRPPRC C1061T, SLC12A6 2436ΔG, FAH IVS12+5G>A; (TAAN) recherche de mutations sur prélèvement de cellules buccales

Détection d'acides nucléiques

55312 - Offre populationnelle - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (ALC-SLSJ; TH1; NSM /ACC; ARSACS) (TAAN) - recherche de mutations individuelles sur prélèvement de cellules buccales	Détection d'acides nucléiques
55313 - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (SACS 6594ΔT, SACS 5254C>T, LRPPRC C1061T, SLC12A6 2436ΔG, FAH IVS12+5G>A; (TAAN) recherche de mutations sur prélèvement sanguin ou liquide biologique)	Détection d'acides nucléiques
55314 - Quatre maladies récessives du Saguenay-Lac-Saint-Jean; (ALC-SLSJ; TH1; NSM /ACC; ARSACS) (TAAN) - recherche de mutations individuelles sur prélèvement sanguin ou liquide biologique	Détection d'acides nucléiques

Calendrier 2022

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2022-03-07	2022-04-20
Info. supp.	Conditions de transport et de conservation: Congelées	

Date d'approbation : 2021-10-06