Séquençage de nouvelle génération (SNG/NGS) -Désordres constitutionnels

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

Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

NGS(vGERMLINE)-24

EMQN ISO/CEI 17043:2010 (en processus d'accréditation)

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

Fréquence: 1 X par an Type d'entités et volume: 1 Tubes, 2 μg

Analyses demandées: Recherche de variants de 50bp ou moins par SNG.

Matrices: ADN génomique

Analytes évalués: Précision du génotypage - NGS

Type de résultats évalués : Qualitatifs

Objectifs du sous-programme : Évaluer le processus analytique, ainsi que la qualité des données

bioinformatiques des participants lorsqu'ils effectuent une recherche de variants

par séguençage de nouvelle génération (SNG/NGS).

Spécifications: Conçu spécifiquement pour les laboratoires effectuant des analyses de variants

de la lignée germinale basés sur NGS UNIQUEMENT.

Les participants doivent analyser les entités reçues selon leur algorithme de

routine et soumettre les fichiers suivants pour évaluation :

VCF

BED

FASTQ

BAM

Il est possible de soumettre jusqu'à 3 ensembles de résultats afin de permettre l'évaluation de méthodologies ou panels différents.

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	
55039 - Séquençage ciblé de gènes associés aux cardiomyopathies/arythmies/aortopathies héréditaires (cardiogénétique) (panel global) (SNG) (technique seulement)	Séquençage à haut débit	

2025-10-21 Page 1 de 4

55209 - Dysplasie thanatophore de types I et II (Exons 7, 10, 15 et 19) (FGFR3) (séquençage)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55256 - Maladie mitochondriale, ADN mt (SNG) (technique et interprétation)	Séquençage à haut débit
75020 - Séquençage de l'exome germinal pour l'investigation des maladies génétiques (SNG)	Séquençage à haut débit
55148 - Cancer du côlon; MLH1, MSH2, MSH6, PMS2; (séquençage, mutation individuelle)	Séquençage conventionnel Détection d'acides nucléiques Séquençage à haut débit
55172 - Néoplasie endocrinienne multiple type II (MEN II); RET; (7 exons) (séquençage)	Séquençage à haut débit Séquençage conventionnel
55386 - Panel virtuel ciblé de gènes de prédisposition au cancer du côlon analysé à partir des données du panel global (compilation de l'indication seulement)	Séquençage à haut débit - Interprétation
55174 - Charcot-Marie-Tooth lié à l'X type 1 (CMTX1); GJB1; (séquençage, régions codantes complètes)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55196 - Déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaîne moyenne (MCAD); ACADM (Lys304Glu/Lys329Glu) (SNG)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55212 - Dystrophie musculaire de Duchenne et dystrophie musculaire de Becker; DMD; (délétion/duplication)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55218 - Fibrose Kystique (FK); CFTR (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit

2025-10-21 Page 2 de 4

55268 - Phénylcétonurie (PCU); PAH; (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55288 - Surdité non syndromique; GJB2, Connexine 26; (séquençage, régions codantes complètes)	Séquençage à haut débit
55290 - Surdité non syndromique; GJB2, GJB6; (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55300 - Syndrome de RETT, gène MECP2 (séquençage et MLPA)	Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55356 - Séquençage des gènes SOD1, FUS et TARDBP (SNG)	Séquençage à haut débit
55365 - Séquençage des gènes liés au syndrome de Noonan/RASopathie (prénatal et postnatal)(SNG)	Séquençage à haut débit
55250 - Maladie de Tay-Sachs ou gangliosidose à GM2 variant B; HEXA; (SNG,délétion récurrente Canadienne-Française)	Séquençage à haut débit
55041 - Séquençage ciblé de gènes associés à l'hypercholestérolémie familiale, hyperchylomicronémie familiale, hyperalphalipoprotéinémie familiale et sitostérolémie (dyslipidémies familiales) (SNG)	Séquençage à haut débit
55319 - Maladies héréditaires; mutation familiale pour confirmation ou dépistage familial (SNG)	Séquençage à haut débit
55252 - Maladies juives ashkénazes : maladie de Canavan (CD), maladie de Tay-Sachs, dysautonomie familiale; (panel de mutations juives ashkénazes) (SNG)	Séquençage à haut débit
55266 - Phénylcétonurie (PCU); PAH (SNG)	Séquençage à haut débit
55081 - Amyloïdose cardiaque héréditaire TTR; TTR; (séquençage, régions codantes complètes)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit

2025-10-21 Page 3 de 4

55221 - Fibrose kystique (FK); CFTR (SNG)

Séquençage à haut débit

Calendrier 2024

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2024-09-02	2024-11-29

Date d'approbation : 2024-06-04

2025-10-21 Page 4 de 4