Séquençage de nouvelle génération (SNG/NGS) - Variabilité nombre de copies

Génétique et Maladies héréditaires
Année 2024

NGS(vGERMLINE)CNV-24

EMQN Essai pilote

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 plus de 50bp par SNG (CNV).

Matrices : ADN génomique

Analytes évalués : Précision du génotypage CNV - 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 variation du nombre de copies (CNV) par séquençage de nouvelle génération (SNG/NGS).

Spécifications :

Essai pilote
Aucune évaluation du statut de performance ne sera fourni.

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 n'est possible de soumettre qu'une seule série de données CNV par participation.

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

	50055 - CGH sur micropuces-Hybridation génomique comparative	~~Hybridation génomique comparative (CGH)~~ ~~Séquençage du génome à faible profondeur (LP-WGS)~~ ~~Platforme SNP-array~~ Séquençage à haut débit

Calendrier 2024

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

Date d'approbation : 2024-06-03