Syndromes d’instabilité chromosomique

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

Génétique et Maladies héréditaires
Année 2025

2025GCI

GenQA ISO/IEC 17043:2010

EQA Testing | List of EQAs | Laboratory Testing

Fréquence :	1 X par an
Type d'entités et volume :	3 Tube 3 Images
Analyses demandées :	Recherche et interprétation de syndromes de cassures ou d’instabilité chromosomique. Préparation d'un rapport clinique complet.
Matrices :	ADN génomique (échantillons facultatifs), Chromosomes métaphasiques (images)
Analytes évalués :	Précision de l'analyse - GCI | Qualité de l'interprétation clinique - GCI | Précision cléricale rapport - GCI
Type de résultats évalués :	Qualitatifs
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent la détection de syndromes de cassures ou d'instabilité chromosomique. Évaluer la précision cléricale (contenu et format) des rapports cliniques émis par les participants lors d'une recherche de syndromes de cassures ou d'instabilité chromosomique.
Spécifications :	**Il est possible de participer à ce programme en français et en anglais.** Les participants recevront trois images de métaphases colorées de patients présentant des syndromes de cassures / instabilité des chromosomes et un échantillon témoin. Des échantillons d’ADN facultatifs sont disponibles pour les essais moléculaires. Techniques acceptées : Toute méthodologie, étude d'instabilité chromosomique et échange de chromatides-soeurs (ECS). Troubles ciblés : • Ataxie télangiectasie • Syndrome de Bloom • Syndrome de Cornelia de Lange • Anémie de Fanconi • Syndrome de la ICF (immunodéficience, instabilité centromérique, anomalies faciales) • Aneuploïdie en mosaïque • Syndrome de Nijmegen • Syndrome de Roberts • Syndrome de Seckel Gènes ciblés : ATM, ATR, BRD4, BUB1B, CDCA7, CENATAC, CENPJ, CEP152, CEP295, CEP57, CEP63, DNA2, DNMT3B, ESCO2, FANC, HDAC8, NIN, NIPBL, NSB1

(NBN), NSMCE2, RAD21, RBBP8, RECQL3 (BLM), SMC1A, SMC3, TRAIP, TRIP13, ZBTB24

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.

Les participants auront une période de 8 semaines pour soumettre leurs rapports.

ATTENTION : Pour que le PEEQ défraie les coûts liés à ce programme, il est essentiel de vous inscrire via **votre compte** sur la plateforme de GenQA, **AINSI** 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
50740 - Diagnostic des cassures chromosomiques (Fanconi, Bloom, etc.)	Examen microscopique incluant préparation

Calendrier 2025

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2025-04-07	2025-05-30
Info. supp.	Dates à confirmer par le fournisseur au début d’avril 2025.	

Date d'approbation : 2024-09-13