Recherche de micro délétions et duplications génomiques - Anomalies constitutionnelles

Génétique et Maladies héréditaires
Année 2025

CYCGH-25

CAP

Proficiency Testing | College of American Pathologists

Fréquence :	2 X par an
Type d'entités et volume :	2 Tube, 2 µg
Analyses demandées :	Détecter et caractériser des micro délétions et duplications chromosomiques à l'ensemble du génome.
Matrices :	ADN génomique
Analytes évalués :	Détection de variants dans le nombre de copies - CGH
Type de résultats évalués :	Semi-quantitatifs
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent l'identification et la caractérisation de délétions et duplications génomiques constitutionnelles.
Spécifications :	À chaque envoi, les participants recevront 2 échantillons d'extraits d'ADN pour analyse par CGH. Ce programme n'est pas approprié pour les installations utilisant des essais de faible résolution désignés à détecter uniquement les aneuploïdies.
Détermination des valeurs assignées :	Valeurs consensuelles provenant des participants.

Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :

Paramètres analytiques	Principes analytiques
50055 - Analyse chromosomique pour détection des variations du nombre de copies (CNV) (par CGH, SNG ou autres)	Hybridation génomique comparative (CGH) ~~Séquençage du génome à faible profondeur (LP-WGS)~~ ~~Séquençage à haut débit~~

Calendrier 2025

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2025-05-12	2025-06-11

Campagne	Ouverture	Fermeture
B	2025-10-13	2025-11-12

Date d'approbation : 2024-09-13