Recherche de micro délétions et duplications génomiques - Anomalies constitutionnelles

Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

CYCGH-24

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 à identifier et caractériser les 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 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	Préparation - Hybridation génomique comparative (CGH) Séquençage du génome à faible profondeur (LP-WGS) Platforme SNP-array

Calendrier 2024

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2024-05-13	2024-06-12

2025-11-02 Page 1 de 2

APTITUDE - INSPQ

Campagne	Ouverture	Fermeture
В	2024-10-14	2024-11-13

Date d'approbation : 2023-10-02

2025-11-02 Page 2 de 2