

# 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/>

<b>Fréquence :</b>	1 X par an
<b>Type d'entités et volume :</b>	1 Tubes, 2 µg
<b>Analyses demandées :</b>	Recherche de variants de 50bp ou moins par SNG.
<b>Matrices :</b>	ADN génomique
<b>Analytes évalués :</b>	Précision du génotypage - NGS
<b>Type de résultats évalués :</b>	Qualitatifs
<b>Objectifs du sous-programme :</b>	Évaluer le processus analytique, ainsi que la qualité des données bioinformatiques des participants lorsqu'ils effectuent une recherche de variants par séquençage de nouvelle génération (SNG/NGS).
<b>Spécifications :</b>	<p>Conçu spécifiquement pour les laboratoires effectuant des analyses de variants de la lignée germinale basés sur NGS UNIQUEMENT.</p> <p>Les participants doivent analyser les entités reçues selon leur algorithme de routine et soumettre les fichiers suivants pour évaluation :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ VCF</li> <li>▪ BED</li> <li>▪ FASTQ</li> <li>▪ BAM</li> </ul> <p><b>Il est possible de soumettre jusqu'à 3 ensembles de résultats afin de permettre l'évaluation de méthodologies ou panels différents.</b></p>
<b>Détermination des valeurs assignées :</b>	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

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 germlinal 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

55268 - Phénylcétonurie (PCU); PAH; (séquençage, mutation individuelle)	Détection d'acides nucléiques Séquençage conventionnel Séquençage à haut débit
55288 - Surdit� non syndromique; GJB2, Connexine 26; (s�quençage, r�gions codantes compl�tes)	S�quençage � haut d�bit
55290 - Surdit� non syndromique; GJB2, GJB6; (s�quençage, mutation individuelle)	D�tection d'acides nucl�iques S�quençage conventionnel S�quençage � haut d�bit
55300 - Syndrome de RETT, g�ne MECP2 (s�quençage et MLPA)	S�quençage conventionnel S�quençage � haut d�bit
55356 - S�quençage des g�nes SOD1, FUS et TARDBP (SNG)	S�quençage � haut d�bit
55365 - S�quençage des g�nes li�s au syndrome de Noonan/RASopathie (pr�natal et postnatal)(SNG)	S�quençage � haut d�bit
55250 - Maladie de Tay-Sachs ou gangliosidose � GM2 variant B; HEXA; (SNG,d�l�tion r�currente Canadienne-Française)	S�quençage � haut d�bit
55041 - S�quençage cibl� de g�nes associ�s � l'hypercholest�rol�mie familiale, hyperchylomicron�mie familiale, hyperalphalipoprot�in�mie familiale et sitost�rol�mie (dyslipid�mies familiales) (SNG)	S�quençage � haut d�bit
55319 - Maladies h�r�ditaires; mutation familiale pour confirmation ou d�pistage familial (SNG)	S�quençage � haut d�bit
55252 - Maladies juives ashk�nazes : maladie de Canavan (CD), maladie de Tay-Sachs, dysautonomie familiale; (panel de mutations juives ashk�nazes) (SNG)	S�quençage � haut d�bit
55266 - Ph�nylc�tonurie (PCU); PAH (SNG)	S�quençage � haut d�bit
55081 - Amylo�dose cardiaque h�r�ditaire TTR; TTR; (s�quençage, r�gions codantes compl�tes)	D�tection d'acides nucl�iques S�quençage conventionnel S�quençage � haut d�bit

## Calendrier 2024

<b>Campagne</b>	<b>Ouverture</b>	<b>Fermeture</b>
A	2024-09-02	2024-11-29

Date d'approbation : 2024-06-04