

# Séquençage de nouvelle génération (SNG/NGS) - Désordres constitutionnels

## Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

NGS(vGERMLINE)-24

EMQN ISO/CEI 17043:2010 (en processus d'accréditation)

**EQA Scheme Catalogue - EMQN**

<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.				
<b>Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :</b>	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Paramètres analytiques</th> <th>Principes analytiques</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>NGS01 - Évaluation d'un principe analytique - Tous les paramètres basés sur le séquençage de nouvelle génération</td> <td>Séquençage à haut débit</td> </tr> </tbody> </table>	Paramètres analytiques	Principes analytiques	NGS01 - Évaluation d'un principe analytique - Tous les paramètres basés sur le séquençage de nouvelle génération	Séquençage à haut débit
Paramètres analytiques	Principes analytiques				
NGS01 - Évaluation d'un principe analytique - Tous les paramètres basés sur le séquençage de nouvelle génération	Séquençage à haut débit				

## Calendrier 2024

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

Date d'approbation : 2023-10-09