

# Séquençage de nouvelle génération (SNG/NGS) - Variabilité nombre de copies

## Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

NGS(vGERMLINE)CNV-24

EMQN Essai pilote

<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 plus de 50bp par SNG (CNV).		
<b>Matrices :</b>	ADN génomique		
<b>Analytes évalués :</b>	Précision du génotypage CNV - 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 variation du nombre de copies (CNV) par séquençage de nouvelle génération (SNG/NGS).		
<b>Spécifications :</b>	<p><b>Essai pilote</b></p> <p>Aucune évaluation du statut de performance ne sera fourni.</p> <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 n'est possible de soumettre qu'une seule série de données CNV par participation.</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 style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%; text-align: center;"><b>Paramètres analytiques</b></td> <td style="width: 50%; text-align: center;"><b>Principes analytiques</b></td> </tr> </table>	<b>Paramètres analytiques</b>	<b>Principes analytiques</b>
<b>Paramètres analytiques</b>	<b>Principes analytiques</b>		

50055 - CGH sur micropuces-Hybridation  
génomique comparative

Hybridation génomique  
comparative (CGH)  
Séquencage du genome à faible  
profondeur (LP-WGS)  
Plateforme SNP-array  
Séquencage à haut débit

## Calendrier 2024

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

Date d'approbation : 2024-06-03