

# Classification et interprétation des variants constitutionnels (NGS)

Mise-à-jour : 2024-05-10 - Modification des dates de campagne par le fournisseur et ajout à la section Paramètres analytiques.

## Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

2024VGI

GenQA ISO/CEI 17043:2010

[EQA Testing](#) | [List of EQAs](#) | [Laboratory Testing](#)

<b>Fréquence :</b>	1 X par an
<b>Type d'entités et volume :</b>	2 à 3 Ensemble de données virtuelles
<b>Analyses demandées :</b>	Déterminer la pathogénicité de variants constitutionnels (SNV) identifiés à partir d'une seule analyse de séquençage WGS/grand panel. Préparation d'un rapport clinique complet.
<b>Matrices :</b>	Scénarios de cas fictifs
<b>Analytes évalués :</b>	Qualité de l'interprétation clinique - VGI   Précision de la classification des variants - VGI   Précision cléricale rapport - VGI
<b>Type de résultats évalués :</b>	Qualitatifs
<b>Objectifs du sous-programme :</b>	Évaluer la capacité des participants à classifier et interpréter la pathogénicité de variants constitutionnels. Évaluer la précision cléricale (contenu et format) des rapports cliniques émis par les participants pour la précision de la classification des variants.
<b>Spécifications :</b>	<p><b>Participation à ce programme en anglais seulement.</b></p> <p><b>L'interprétation des variants doit être faite en suivant les lignes directrices en vigueur de l'ACMG/Clingen pour les variations constitutionnelles et lorsqu'applicable, suivre les lignes directrices spécifiques au gène.</b></p> <p>Ce programme convient aux laboratoires qui fournissent à la fois la classification et l'interprétation clinique des variantes de séquence dans un rapport de diagnostic. Veuillez remplir les cas même si votre laboratoire ne fait pas systématiquement de test pour le gène indiqué.</p> <p>La soumission des résultats est effectuée sous forme d'un rapport clinique complet. Les participants peuvent utiliser leur propre format de rapport ou un gabarit fourni par GenQA. Les participants doivent soumettre des rapports anonymisés.</p> <p>Les participants auront une période de 6 semaines pour effectuer soumettre leurs rapports.</p>

**Détermination des valeurs assignées :**

Valeurs consensuelles provenant des participants.

**Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :**

<b>Paramètres analytiques</b>	<b>Principes analytiques</b>
75025 - Reclassification de variations de signification incertaine pour un panel donné (virtuel ou non) (1-2 variations)	Séquençage à haut débit -Classification
75026 - Reclassification de variations de signification incertaine pour un panel donné (virtuel ou non) (>2 variations)	Séquençage à haut débit -Classification
75027 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (2-20 gènes)	Séquençage à haut débit -Interprétation
75028 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (21-100 gènes)	Séquençage à haut débit -Interprétation
75029 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (101-500 gènes)	Séquençage à haut débit -Interprétation
75030 - Réinterprétation de panels (virtuels ou non) selon le nombre de gènes analysés (>500 gènes)	Séquençage à haut débit -Interprétation
55376 - Panel virtuel ciblé de gènes associés au cancer du sein analysés à partir des données du panel des cancers héréditaires (interprétation seulement)	Séquençage à haut débit Séquençage conventionnel
55378 - Panel virtuel ciblé de gènes associés au cancer de l'ovaire analysés à partir des données du panel des cancers héréditaires (interprétation seulement)	Séquençage à haut débit Séquençage conventionnel
55382 - Panel virtuel ciblé de gènes associés au cancer de la prostate analysés à partir des données du panel des cancers héréditaires (interprétation seulement)	Séquençage à haut débit Séquençage conventionnel
55388 - Panel virtuel ciblé de gènes associés aux polyposes colorectales analysés à partir des données du panel des cancers héréditaires (interprétation seulement) (excluant le syndrome de Lynch)	Séquençage à haut débit - Interprétation
55374 - Panel des cancers héréditaires pour les tumeurs solides (core panel) (SNG) (technique et interprétation)	Séquençage à haut débit
55042 - Panel virtuel de gènes associés aux cardiomyopathies (cardiogénétique) (interprétation seulement)	Séquençage à haut débit - Interprétation
55067 - Panel virtuel de gènes associées aux arythmies héréditaires (cardiogénétique) (interprétation seulement)	Séquençage à haut débit - Interprétation

**Calendrier 2024**

<b>Campagne</b>	<b>Ouverture</b>	<b>Fermeture</b>
A	2024-10-07	2024-11-15

Date d'approbation : 2024-05-10