

# Recherche de micro délétions et duplications génomiques - Anomalies constitutionnelles

## Génétique et Maladies héréditaires Année 2025

CYCGH-25

CAP

Proficiency Testing | College of American Pathologists

<b>Fréquence :</b>	2 X par an
<b>Type d'entités et volume :</b>	2 Tube, 2 µg
<b>Analyses demandées :</b>	Détecter et caractériser des micro délétions et duplications chromosomiques à l'ensemble du génome.
<b>Matrices :</b>	ADN génomique
<b>Analytes évalués :</b>	Détection de variants dans le nombre de copies - CGH
<b>Type de résultats évalués :</b>	Semi-quantitatifs
<b>Objectifs du sous-programme :</b>	Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent l'identification et la caractérisation de délétions et duplications génomiques constitutionnelles.
<b>Spécifications :</b>	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.
<b>Détermination des valeurs assignées :</b>	Valeurs consensuelles provenant des participants.

### Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :

#### Paramètres analytiques

50055 - Analyse chromosomique pour détection des variations du nombre de copies (CNV) (par CGH, SNG ou autres)

#### Principes analytiques

Hybridation génomique comparative (CGH)  
Séquencage du génome à faible profondeur (LP-WGS)  
Séquencage à haut débit

## Calendrier 2025

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2025-05-12	2025-06-11
Campagne	Ouverture	Fermeture
B	2025-10-13	2025-11-12

Date d'approbation : 2024-09-13