

Classification et interprétation des variants constitutionnels (NGS)

Génétique et Maladies héréditaires Année 2026

2026VGI

GenQA ISO/IEC 17043

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

Fréquence :	1 X par an		
Type d'entités et volume :	2 à 3 Ensemble de données virtuelles		
Analyses demandées :	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.		
Matrices :	Scénarios de cas fictifs		
Analytes évalués :	Qualité de l'interprétation clinique - VGI Précision de la classification des variants - VGI Précision cléricale rapport - VGI		
Type de résultats évalués :	Qualitatifs		
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la performance des participants lorsqu'ils effectuent la classification et l'interprétation de la pathogénicité de variants constitutionnels. Évaluer la précision cléricale (contenu et format) des rapports cliniques émis par les participants lorsqu'ils évaluent la pathogénicité de variants constitutionnels.		
Spécifications :	<p>Participation à ce programme en anglais seulement.</p> <p>Les participants recevront deux à trois scénarios de cas fictifs.</p> <p>Ce programme convient aux laboratoires qui fournissent à la fois la classification et l'interprétation clinique des variantes de séquences 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 connues, avec des résultats déterminés par une formulation spécifique de l'entité soumise à l'essai d'aptitude.		
Paramètres et principes analytiques potentiellement couverts :	<table border="0" style="width: 100%; background-color: #f2f2f2;"> <tr> <td style="text-align: center; width: 50%;">Paramètres analytiques</td> <td style="text-align: center; width: 50%;">Principes analytiques</td> </tr> </table>	Paramètres analytiques	Principes analytiques
Paramètres analytiques	Principes analytiques		

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
55374 - Panel global de gènes de prédisposition aux tumeurs solides de l'adulte (SNG) (technique et interprétation)	Séquençage à haut débit Séquençage à haut débit - Interprétation
55042 - Panel virtuel de gènes associés aux cardiomyopathies analysé à partir des données du panel global (cardiogénétique) (compilation seulement)	Séquençage à haut débit - Compilation
55067 - Panel virtuel de gènes associés aux arythmies héréditaires analysé à partir des données du panel global (cardiogénétique) (compilation seulement)	Séquençage à haut débit - Compilation
55376 - Panel virtuel ciblé de gènes de prédisposition au cancer du sein analysé à partir des données du panel global (compilation seulement)	Séquençage à haut débit - Compilation
55378 - Panel virtuel ciblé de gènes de prédisposition au cancer de l'ovaire analysé à partir des données du panel global (compilation seulement)	Séquençage à haut débit - Compilation
55382 - Panel virtuel ciblé de gènes de prédisposition au cancer de la prostate analysé à partir des données du panel global (compilation seulement)	Séquençage à haut débit - Compilation
55388 - Panel virtuel ciblé de gènes de prédisposition aux polyposes colorectales analysé à partir des données du panel global (compilation seulement) (excluant le syndrome de Lynch)	Séquençage à haut débit - Compilation

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2026-10-05	2026-11-13
Info. supp.	Dates à confirmer par le fournisseur au début d'avril 2026.	

Date d'approbation : 2025-09-19