

Recherche de micro délétions et duplications génomiques - Anomalies constitutionnelles

Génétique et Maladies héréditaires Année 2024

CYCGH-24

CAP

Proficiency Testing | College of American Pathologists

Fréquence :	2 X par an
Type d'entités et volume :	2 Tube, 2 µg
Analyses demandées :	Détecter et caractériser des micro délétions et duplications chromosomiques à l'ensemble du génome.
Matrices :	ADN génomique
Analytes évalués :	Détection de variants dans le nombre de copies - CGH
Type de résultats évalués :	Semi-quantitatifs
Objectifs du sous-programme :	Évaluer la performance des participants à identifier et caractériser les délétions et duplications génomiques constitutionnelles.
Spécifications :	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.
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 :

Paramètres analytiques

50055 - CGH sur micropuces-Hybridation génomique comparative

Principes analytiques

Préparation - Hybridation génomique comparative (CGH)
Séquencage du génome à faible profondeur (LP-WGS)
Plateforme SNP-array

Calendrier 2024

Campagne	Ouverture	Fermeture
A	2024-05-13	2024-06-12

Campagne	Ouverture	Fermeture
B	2024-10-14	2024-11-13

Date d'approbation : 2023-10-02