



- Das CSCQ arbeitet für die Molekularbiologie-Programme mit anerkannten und kompetenten internationalen Zentren zusammen, wegen der beschränkten Anzahl spezialisierter Laboratorien in der Schweiz.
- Gesetzliche Verpflichtungen: Sämtliche, von den Laboratorien angebotenen Analysen, sind einer jährlichen externen Qualitätskontrolle unterstellt, wenn möglich mit einer Interpretationskontrolle. Siehe Dokument «Merkblatt Lab-B, Anforderungen an medizinisch-genetische Diagnostiklaboratorien» vom BAG (<http://www.bag.admin.ch>).
- Die Laboratorien müssen unbedingt eine Kopie ihres jährlichen Zertifikates an das Sekretariat der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) zu senden: (<http://www.sgm-g.ch>).
- Die Vertreter der SGMG haben Zugriff auf die Laborresultate. Sie sind jedoch der Schweigepflicht unterworfen.

## 1) Hämostase



Services suisses d'essais d'aptitude  
Schweizerische Eignungsprüfungsstellen  
Servizi svizzeri di prove valutative interlaboratorio  
Swiss proficiency testing services

### Charakteristika

Name des Programms	Hämostase, Faktoren II / V, MTHFR: BC
Frequenz der Ringversuche	2-mal pro Jahr
Probenidentifizierung	B6, B7
Anzahl Proben pro Ringversuch	2
Probenart	Gereinigte DNA oder anderes biologisches Material
Art der Beurteilung	Qualitativ
Datum des ersten Ringversuchs	2003
Anzahl Teilnehmer (2023)	12

### Beschreibung

- Dieses Programm (ohne Interpretation) wird zusammen mit dem RfB (*Referenzinstitut für Bioanalytik*) angeboten, international anerkanntes und kompetentes Zentrum.
- Die Proben enthalten gereinigtes DNA mit verschiedenen Allelen (Mutation, wildTyp).
- Die Proben, die Berichte und die von der QUALAB anerkannten Zertifikate werden Ihnen vom CSCQ zugestellt.

### Ausgewertete Parameter

CSCQ Kode	Parameter	Abkürzung	KLV Kode	QUALAB Beurteilungskriterien	CSCQ Toleranz	Beispiel	Einheit
580	Faktor II	Faktor II	2105.02 2105.03 2105.06	Richtig	Richtig	Homozygot	---
581	Faktor V (Leiden)	Faktor V	2205.02 2205.03 2205.06	Richtig	Richtig	Heterozygot	---
590	Methylentetrahydrofolat Reduktase	MTHFR	2305.02 2305.03 2305.06	Richtig	Richtig	Heterozygot	---

### Probenversand

Die Proben werden im März und September versandt.

## Aufbewahrung, Stabilität und präanalytisches Verfahren

- Das Material muss im Kühlschrank (+ 2 bis + 8 °C) aufbewahrt werden.
- Die Probe ist bis zum Gültigkeitsdatum auf dem Etikett stabil.
- Die Analysen müssen kurz nach Empfang der Proben durchgeführt und die Resultate dem CSCQ vor dem auf dem Resultatformular aufgeführten Rücksendedatum übermittelt werden (i.a. 2 Wochen nach Versanddatum der Proben).

## Kontrollprobe

Jede biologische Probe muss als potenziell infektiös behandelt werden.

## Parameterspezifität

Gerinnungsstörungen: Bestimmung des Polymorphismus, welcher das Thrombophilie-Risiko steigert.

Faktor	Allele			
	G 20 210	A 20 210		
Faktor II	G 20 210	A 20 210		
Faktor V (Leiden)	R 506	Q 506		
MTHFR	C 677	T 677	A 1 298	C 1 298

## 2) Medizinische Genetik - EMQN

### Charakteristika

Name des Programms	EMQN
Frequenz der Ringversuche	<a href="http://www.emqn.org">http://www.emqn.org</a>
Probenidentifizierung	
Anzahl Proben pro Ringversuch	
Probenart	
Art der Beurteilung	
Datum des ersten Ringversuchs	2012
Anzahl Teilnehmer (2023)	52

### Beschreibung

- Auf Anfrage der SGMG wird dieses Programm (mit Interpretation) durch das EMQN (*European Molecular Genetics Quality Network*), international anerkanntes und kompetentes Zentrum, in Zusammenarbeit mit dem CSCQ durchgeführt.
- Das CSCQ stellt den Kontakt mit den Laboratorien sicher und ist für dieses Programm gegenüber den Teilnehmern verantwortlich.
- Direkte Einschreibung auf der EMQN-Website.
- Der Versand der EMQN-Proben erfolgt über das CSCQ. Die Resultate müssen direkt dem EMQN übermittelt werden, von dem Sie auch die Berichte erhalten.
- Eine Fallbeschreibung wird mit der Probe verschickt. Es wird ein Vorschlag für eine Weiterbetreuung des Patienten verlangt.
- Das CSCQ stellt das jährliche Zertifikat auf Basis der Kriterien der SGMG aus. Dieses ist von der QUALAB anerkannt.

## Aufbewahrung, Stabilität und präanalytisches Verfahren

- Die Analysen müssen kurz nach Empfang der Proben durchgeführt werden.
- Das Rücksendedatum der Resultate an das EMQN muss eingehalten werden.

## Kontrollprobe

- Jede biologische Probe muss als potenziell infektiös behandelt werden.
- Die vom EMQN erstellten Empfehlungen sorgfältig befolgen.

	Beschreibung	Preis
EQA – Germline testing		
	Autosomal Dominant Polycystic Kidney disease (APKD)	510,-
	Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes (BWS)	510,-
	Cardiac genetics-Arrhythmia	510,-
	Cardiac genetics-Hypertrophic Cardiomyopathies	510,-
	Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) / Hereditary Neuropathy	510,-
	Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)	510,-
	Duchenne / Becker Muscular Dystrophy (DMD)	510,-
	Eye disorders	16,-
	Familial autosomal dominant hypercholesterolemia (FH)	510,-
	Familial SHOX gene related disorders	510,-
	Fragile-X Syndrome – Full (FRAX)	510,-
	Friedreich Ataxia (FRDA)	510,-
	Hereditary breast / ovarian cancer (panel testing)	510,-
	Hereditary breast / ovarian cancer (targeted BRCA testing ONLY)	510,-
	Hereditary Deafness (DFNB1)	510,-
	Hereditary Haemochromatosis (HFE)	510,-
	Huntington disease (HD)	510,-
	Lynch Syndrome (Hereditary Non-Polyposis Colon Cancer)	510,-
	Mitochondrial DNA (mtDNA) Metabolic Disorders	510,-
	Monogenic Diabetes (MonoDiab)	510,-
	Multiple Endocrine Neoplasia Type 2 (MEN2)	510,-
	Myotonic Dystrophy (DM)	510,-
	Osteogenesis imperfecta (OI)	510,-
	Phenylketonuria (PKU)	510,-
	Polyposis Syndromes (FAP, MAP)	510,-
	Porphyrias (POR)	510,-
	Prader-Willi and Angelman Syndromes (PWAS)	510,-
	Rare neurological disease genes	510,-
	Retinoblastoma (RB)	510,-
	RYR1 Myopathies-Malign. Hyperthermia	510,-
	Severe Combined Immunodeficiencies (SCIDs)	510,-
	Spinal Muscular Atrophy (SMA)	510,-
	Spinocerebellar Ataxia's (SCA)	510,-
	Stickler Syndrome	510,-
	Systemic Autoinflammatory Diseases (SAID)	510,-
	Von Hippel Lindau Syndrome (VHL)	510,-
	Wilson disease (WIL)	510,-
	Y-Chromosome Microdeletion testing (AZF)	510,-
EQA – Molecular pathology		
	Breast Cancer, somatic (PIK3CA) [Tissue]	16,-
	Colorectal cancer [Tissue]	710,-
	Lung cancer (NSCLC) [Plasma]	16,-
	Lung cancer (NSCLC) [Tissue]	16,-
	Microsatellite Instability testing	510,-
	Molecular testing in Melanoma [Tissue]	710,-
	Oncogene panel testing [Tissue]	710,-
	Ovarian and Prostate cancer (PARPi) [Tissue]	16,-
	Ovarian, breast, prostate and pancreatic cancers (PARPi) [DNA, Germline]	16,-
	Prostate cancer (PARPi) [Plasma]	16,-

<sup>1</sup> Jede wichtige Änderung im Wechselkurs wird auf der jährlichen Rechnung berücksichtigt.

	Beschreibung	Preis
EQA – Pharmacogenetics		
	Pharmaco (drug intolerance and efficiency)	510,-
EQA – Technique specific		
	DNA Sequencing (Sanger) – Full	510,-
	DNA Sequencing NGS (vGermline)	785,-
	DNA Sequencing NGS (Somatic only - no matched germline sample)	785,-
	DNA Sequencing NGS (Somatic + matched germline sample)	1255,-
	Non-invasive prenatal testing - Common Aneuploidy	510,-
	Non-invasive prenatal testing - Sexing	510,-
	Non-invasive prenatal testing - rhesus D (RhD)	In Bearb.
	Postnatal constitutional CNV detection	510,-
Interlaboratory Comparisons (ILC)		
	Achondroplasia (FGFR3 testing)	375,-
	Congenital Hyperventilation Syndrome (PHOX2B testing)	375,-
	Fascioscapulohumeral muscular dystrophy 1 (FSHD1: D4Z4 repeat testing)	375,-
	Fascioscapulohumeral muscular dystrophy type 2 (FSHD2: SMCHD1 testing)	375,-
	Hereditary Cancer Panel testing	375,-
	Transportkosten, pro Versand	17,-

### 3) Medizinische Genetik - BVDH

#### Charakteristika

Name des Programms	BVDH
Frequenz der Ringversuche	<a href="http://www.bvdh.de">http://www.bvdh.de</a>
Probenidentifizierung	
Anzahl Proben pro Ringversuch	
Probenart	
Art der Beurteilung	
Datum des ersten Ringversuchs	2017
Anzahl Teilnehmer (2023)	10

#### Beschreibung

- Auf Anfrage der SGMG hat das CSCQ eine Zusammenarbeit mit dem BVDH (*Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.*), international anerkanntes und kompetentes Zentrum, aufgebaut.
- Das CSCQ stellt den Kontakt zwischen dem BVDH, der SGMG und der QUALAB sicher.
- Direkte Einschreibung auf der BVDH Website.
- Der Versand der BVDH-Proben erfolgt direkt vom BVDH, die Resultate müssen direkt dem BVDH übermittelt werden, von dem Sie auch die Berichte erhalten.
- Auf der Basis der erhaltenen Resultate und der BVDH-Auswertung, definiert die SGMG die Kriterien. Das CSCQ stellt das jährliche Zertifikat aus, welches von der QUALAB anerkannt ist.
- Für jedes, bereits beim CSCQ für andere Programme, eingeschriebene Laboratorium, wird der jährliche Mitgliederbeitrag von CHF 54,- nicht verrechnet.

### 4) Medizinische Genetik - GenQA

#### Charakteristika

Name des Programms	GenQA
Frequenz der Ringversuche	<a href="http://www.genqa.org">http://www.genqa.org</a>
Probenidentifizierung	
Anzahl Proben pro Ringversuch	
Probenart	
Art der Beurteilung	
Datum des ersten Ringversuchs	2017
Anzahl Teilnehmer (2023)	29

## Beschreibung

- Auf Anfrage der SGMG wird dieses Programm durch GenQA (*Genomics Quality Assessment*, früher CEQAS), international anerkanntes und kompetentes Zentrum, in Zusammenarbeit mit dem CSCQ durchgeführt.
- Das CSCQ stellt den Kontakt mit den Laboratorien sicher und ist für das Programm gegenüber den Teilnehmern verantwortlich.
- Direkte Einschreibung auf der GenQA Website.
- Der Versand der GenQA-Proben erfolgt über das CSCQ. Die Resultate müssen direkt dem GenQA elektronisch übermittelt werden und die Berichte können direkt am Bildschirm eingesehen werden.
- Eine Fallbeschreibung wird mit der Probe verschickt. Es wird ein Vorschlag für eine Weiterbetreuung des Patienten verlangt.
- Das CSCQ stellt das jährliche Zertifikat auf Basis der Kriterien der SGMG aus. Dieses ist von der QUALAB anerkannt.

## Aufbewahrung, Stabilität und präanalytisches Verfahren

- Die Analysen müssen kurz nach Empfang der Proben durchgeführt werden.
- Das Rücksendedatum der Resultate an GenQA muss eingehalten werden.

## Kontrollprobe

- Jede biologische Probe muss als potenziell infektiös behandelt werden.
- Die vom GenQA erstellten Empfehlungen sorgfältig befolgen.

## Ausgewertete Programme

Preis April 2023 – März 2024 CHF<sup>1</sup>

	Beschreibung	Preis
Sample handling		
	DNA extraction from venous samples	1450,-
	DNA extraction from formalin-fixed paraffin embedded (FFPE) tissue	775,-
	DNA extraction from fresh frozen (FF) tissue	775,-
	DNA extraction from saliva	775,-
	DNA quantification	440,-
Technical - Next Generation Sequencing		
	NGS germline	835,-
	NGS somatic – Tumor testing only	835,-
	NGS somatic - Tumor with germline substaction analysis	1330,-
	Optical Genome Mapping (haematological neoplasms and rare diseases)	135,-
Preimplantation Genetic Testing (PGT)		
	PGT for Aneuploidies	505,-
	PGT for Blastomere FISH (Stage 1 & 2)	505,-
	PGT for Monogenic Disorders (stage1 & 2)	505,-
	PGT for Structural Rearrangements	505,-
Reproductive genetics		
	Abnormal ultrasound with follow up testing	265,-
	Maternal cell contamination (MCC) and fetal sexing	505,-
	Non-invasive prenatal testing for common aneuploidies	550,-
	Non-invasive prenatal testing for common microdeletions	505,-
	Non-invasive prenatal testing for sexing	550,-
	Non-invasive prenatal testing (NIPT) for fetal RHD status	<i>In Bearb.</i>
	Carrier screening	135,-
	Pregnancy loss (Molecular and G-banding)	505,-
	Prenatal constitutional copy number variation (CNV) detection	505,-
	Prenatal karyotyping	505,-
	Rapid prenatal testing for common aneuploidies	505,-

<sup>1</sup> Jede wichtige Änderung im Wechselkurs wird auf der jährlichen Rechnung berücksichtigt.

	Beschreibung	Preis
Molecular Newborn Screening (blood spot cards or DNA)		
	Molecular testing for cystic fibrosis (CF)	1125,-
	Molecular testing for Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD)	1125,-
	Molecular testing for Severe Combined Immunodeficiency (SCID)	1080,-
	Molecular testing for SpinalMuscular Atrophy (SMA)	135,-
	Molecular newborn screening for CF, MCADD and SMA	135,-
Genomic and inherited disorders		
	Chromosome breakage syndromes	505,-
	Disorders of Sexual Development (DSD)	505,-
	Hypotonic infant	505,-
	Imprinting disorders	505,-
	Infertility	505,-
	Microdeletion syndromes	505,-
	Postnatal constitutional copy number variation (CNV) detection	550,-
	Severe Developmental delay	505,-
	X-inactivation	505,-
Suitable for cytogenetic testing only:		
	Postnatal karyotyping	505,-
Suitable for molecular testing only:		
	Ataxia (Friedreich ataxia and spinocerebellar ataxias) and spastic paraplegias	505,-
	Calcium disorders	505,-
	Cardiac disorders	505,-
	Charcot Marie Tooth disease and related sensory and motor neuropathies	505,-
	Cystic fibrosis and CFTR-related disorders	505,-
	Epilepsy disorders	505,-
	Eye disorders	505,-
	Familial Colorectal Cancer and Polyposis	505,-
	Familial Endocrine tumour predisposition disorders	505,-
	Familial Hypercholesterolaemia	505,-
	Fragile X syndrome and FMR1-related disorders	505,-
	Gastrohepatology disorders	505,-
	Hereditary breast and ovarian cancer disorders (Familial breast & ovarian cancer)	505,-
	Huntington disease and DRPLA	505,-
	Inborn Errors of Metabolism (sample based)	505,-
	Inborn Errors of Metabolism (interpretation only)	505,-
	Linkage analysis	265,-
	Mitochondrial disease	505,-
	Muscular dystrophies	505,-
	Neurodegenerative disorders	505,-
	Neurofibromatosis and rasopathies	505,-
	Primary Immunodeficiency disorders (PID)	505,-
	Renal disorders	505,-
	Respiratory disorders	505,-
	Skeletal dysplasias	505,-
Pharmacogenetics		
	Aminoglycoside Induced deafness	505,-
	Pharmacogenomics panel	135,-
	Prediction of 5-Fluorouracil toxicity	505,-
	Prediction of Thiopurine toxicity	505,-

	Beschreibung	Preis
Haematological Neoplasms		
	Acute Lymphoblastic Leukaemia (ALL)	505,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL)	505,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL) IGHV mutation status	505,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL) TP53 analysis	505,-
	Haematological Technical FISH	505,-
	Lymphoma	505,-
	Lymphoma Technical NGS	265,-
	Myeloid disorders	505,-
	Myeloma	505,-
Molecular pathology		
	BRCA testing for ovarian and prostate cancer - somatic	16,-
	BRCA testing for ovarian, breast, prostate and pancreatic cancer - germline1	16,-
	BRCA testing in prostate cancer – cfDNA	16,-
	Breast cancer (PIK3CA testing)	355,-
	Breast Cancer - Tumour expression profiling	135,-
	Central Nervous System (CNS) tumours	505,-
	Cholangiocarcinoma	135,-
	Colorectal cancer 1 core	900,-
	Colorectal cancer 2 mismatch repair (MMR)	1080,-
	Endometrial tumours	135,-
	Gastrointestinal Stromal Tumours (GIST)	355,-
	Lung cancer - 1 EGFR	900,-
	Lung cancer - 3 comprehensive	1080,-
	Lung cancer - 4 fusions	900,-
	Lung cancer - Circulating free (cf) DNA	16,-
	Lung cancer - Fusions FISH/IHC	355,-
	Melanoma	900,-
	Microsatellite instability testing (MSI)	355,-
	Molecular Tissue identification	355,-
	Pan cancer NTRK testing	355,-
	Renal tumours	355,-
	Sarcoma	355,-
	Thyroid cancer	355,-
Variant Classification & Interpretation		
	Pathogenicity of somatic sequence variants	265,-
	Pathogenicity of haematological neoplasm variants	265,-
>>> Suitable for both molecular and cytogenomic interpretation		
	Exome Sequencing Data Interpretation	505,-
	Pathogenicity of germline postnatal copy number variants (CNV)	265,-
	Pathogenicity of prenatal copy number variants (CNV)	265,-
	Variant Validation	505,-
>>> Suitable for molecular interpretation		
	Pathogenicity of germline sequence variants (Classification only)	265,-
	Pathogenicity of germline sequence variants (Classification & Interpretation)	265,-
	Pathogenicity of RNA splicing variants	265,-
>>> Nomenclature assessment suitable for cytogenomic interpretation		
	ISCN Accuracy (International System for Human Cytogenomic Nomenclature)	265,-
>>> Individual Competency Assessment		
	BRCA and HRR gene variant classification	16,-
	Tumour content and cellularity of the tissue samples (3 users)	725,-

	Beschreibung	Preis
Clinical	Genetics & Genetic counseling	
	Cardiovascular disorders	190,-
	Dysmorphology	190,-
	Monogenic Disorders	190,-
	Oncogenetic disorders	190,-
	Metabolic disorders	135,-
	Genetic counselling	190,-
	Genomic multi-disciplinary team (MDT) working	135,-
	Annual Administration Fee	0,-
	Transportkosten, pro Versand	17,-

## P e r s ö n l i c h e N o t i z e n