



- 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.

	Allele			
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	http://www.emqn.org
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,-

¹ 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	http://www.bvdh.de
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	http://www.genqa.org
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 CHF¹

	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,-

¹ 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