

- 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 (2021)	15

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 Beurteilungs-Kriterien	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	---

* Parameter, die nach QUALAB obligatorisch einer EQK unterstellt sind.

QUALAB-Beurteilung – Erfüllungskriterien: Für diese Parameter müssen alle der Resultate konform sein.

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 (2021)	60

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)	345,-
	Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes (BWS)	345,-
	Breast Cancer, familial – Full (HBOC)	345,-
	Breast Cancer, familial - Genotyping-only (HBOC)	345,-
	Breast Cancer, somatic (PIK3CA)	430,-
	Cardiac genetics-Arrhythmia	345,-
	Cardiac genetics-Hypertrophic Cardiomyopathies	345,-
	Charcot-Marie-Tooth disease (CMT)	345,-
	Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)	345,-
	Duchenne / Becker Muscular Dystrophy (DMD)	345,-
	Familial autosomal dominant hypercholesterolemia (FH)	345,-
	Fragile-X Syndrome – Full (FRAX)	345,-
	Fragile-X Syndrome - Pre-screening only	345,-
	Friedreich Ataxia (FRDA)	345,-
	Hereditary Deafness (DFNB1)	345,-
	Hereditary Haemochromatosis (HFE)	345,-
	Hereditary Non-Polyposis Colon Cancer (Lynch)	345,-
	Huntington disease (HD)	345,-
	Microsatellite Instability testing	345,-
	Mitochondrial DNA (mtDNA) Metabolic Disorders	345,-
	Monogenic Diabetes (MonoDiab)	345,-
	Multiple Endocrine Neoplasia Type 2 (MEN2)	345,-
	Myotonic Dystrophy (DM)	345,-
	Osteogenesis imperfecta (OI)	345,-
	Phenylketonuria (PKU)	345,-
	Polyposis Syndromes (FAP, MAP)	345,-
	Porphyria (POR)	345,-
	Prader-Willi and Angelman Syndromes (PWAS)	345,-
	Retinoblastoma (RB)	345,-
	RYR1 Myopathies-Malign. Hyperthermia	345,-
	SARS-CoV2	420,-
	Severe Combined Immunodeficiencies (SCIDs)	345,-
	Short Stature Homeobox Gene Testing (SHOX)	345,-
	Spinal Muscular Atrophy (SMA)	345,-
	Spinocerebellar Ataxia's (SCA)	345,-
	Systemic Autoinflammatory Diseases (SAID)	345,-
	Von Hippel Lindau Syndrome (VHL)	345,-
	Wilson disease (WIL)	345,-
	Y-Chromosome Microdeletion testing (AZF)	345,-
EQA – Somatic testing		
	Colorectal cancer (sporadic)	510,-
	Molecular testing in Melanoma	510,-
	Molecular testing in Oncogenes (panel testing)	500,-
	cfDNA (EGFR gene) - pilot EQA scheme (IQNPath)	0,-

¹ Jede wichtige Änderung im Wechselkurs wird auf der jährlichen Rechnung berücksichtigt.

	Beschreibung	Preis
EQA – Pharmacogenetics		
	Pharmaco (drug intolerance and efficiency)	345,-
EQA – Technique specific		
	Postnatal constitutional CNV detection	430,-
	DNA Sequencing (Sanger) – Full	345,-
	DNA Sequencing NGS (vGermline)	680,-
	DNA Sequencing NGS (vSomatic)	680,-
	DNA Sequencing (NGS v Somatic) WES / WGS	1030,-
	Non-invasive prenatal testing - Common Aneuploidy	430,-
	Non-invasive prenatal testing - Sexing	430,-
Other fees		
	Membership fee	197,-
	Transportkosten, pro Versand	15,-

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 (2021)	13

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 (2021)	27

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 2021 – März 2022 CHF¹

Beschreibung	Preis
Sample handling	
DNA extraction from venous samples	1475,-
DNA extraction from formalin-fixed paraffin embedded (FFPE) tissue	580,-
DNA extraction from fresh frozen (FF) tissue	715,-
DNA extraction from saliva	715,-
DNA quantification	425,-
Technical - Next Generation Sequencing	
NGS germline	805,-
NGS somatic panel	805,-
NGS somatic WES/WGS	1240,-
Preimplantation Genetic Testing (PGT)	
PGT for Aneuploidies	510,-
PGT for Blastomere FISH (Stage 1 & 2)	510,-
PGT for Monogenic Disorders (stage1)	175,-
PGT for Monogenic Disorders (stage2)	355,-
PGT for Polar bodies	510,-
PGT for Structural Rearrangements	510,-
Prenatal testing	
Maternal cell contamination (MCC) and fetal sexing	510,-
Non-invasive prenatal testing for common aneuploidies	510,-
Non-invasive prenatal testing for common microdeletions	510,-
Non-invasive prenatal testing for fetal sex determination	510,-
Pregnancy loss (G-banded only)	510,-
Pregnancy loss (Molecular methods)	510,-
Prenatal constitutional copy number variation (CNV) detection	510,-
Prenatal karyotyping (Previously AF and CVS)	510,-
Rapid prenatal testing for common aneuploidies (Previously RA-FISH and MRA)	510,-

¹ Jede wichtige Änderung im Wechselkurs wird auf der jährlichen Rechnung berücksichtigt.

	Beschreibung	Preis
Molecular Newborn Screening (blood spot cards)		
	Molecular testing for cystic fibrosis (CF)	1145,-
	Molecular testing for Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD)	1145,-
	Molecular testing for Severe Combined Immunodeficiency (SCID)	1090,-
Postnatal Constitutional		
	Induced Pluripotent stems (IPS) cells	270,-
	Microdeletion syndromes	270,-
	Postnatal constitutional copy number variation (CNV) detection	510,-
	Recurrent miscarriage karyotyping (previously Blood-Postnatal)	510,-
	Sex chromosome disorders karyotyping (previously Blood-postnatal)	510,-
Joint Molecular / Cytogenomics		
	Chromosome breakage syndromes	510,-
	Disorders of Sexual Development (DSD)	270,-
	Infertility	270,-
	Severe Developmental delay	270,-
Molecular genetic disorders		
	Ataxia (Friedreich ataxia and spinocerebellar ataxias) and spastic paraplegias	510,-
	Cardiac disorders	510,-
	Charcot Marie Tooth disease and related sensory and motor neuropathies	510,-
	Cystic fibrosis and CFTR-related disorders	510,-
	Epilepsy disorders	510,-
	Eye disorders	510,-
	Familial Colorectal Cancer and Polyposis	510,-
	Familial Endocrine tumour predisposition disorders	510,-
	Familial Hypercholesterolaemia	510,-
	Fragile X syndrome and FMR1-related disorders	510,-
	Gastrohepatology disorders	135,-
	Hereditary breast and ovarian cancer disorders (Familial breast & ovarian cancer)	510,-
	Huntington disease	510,-
	Hypotonic infant	510,-
	Imprinting disorders	510,-
	Inborn Errors of Metabolism	510,-
	Linkage analysis	270,-
	Mitochondrial and POLG-related disorders	510,-
	Muscular dystrophies	510,-
	Neurodegenerative disorders	510,-
	Neurofibromatosis and rasopathies	510,-
	Osteogenesis Imperfecta	135,-
	Primary Immunodeficiencies	135,-
	Renal disorders	510,-
	Respiratory disorders	135,-
	Skeletal dysplasias, including FGFR2/FGFR3-related disorders	510,-
	X-inactivation	510,-
Pharmacogenetics		
	Aminoglycoside Induced deafness	135,-
	Prediction of 5-Fluorouracil toxicity	270,-

	Beschreibung	Preis
Haematological Neoplasms		
	Acquired array (CLL&MDS)	510,-
	Acute Lymphoblastic Leukaemia (ALL)	510,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL) IGHV mutation status	270,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL) TP53 analysis	270,-
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL) (Previously Mature B & T FISH & Mature B & T G-band)	510,-
	Haematological Technical FISH	510,-
	Lymphoma (Previously Mature B & T FISH & Mature B & T G-band)	510,-
	Myeloid disorders	510,-
	Myeloma	510,-
Molecular pathology		
	Breast cancer (PIK3CA testing)	135,-
	Breast Cancer - Tumour expression profiling	135,-
	Central Nervous System (CNS) tumours	510,-
	Colorectal cancer Option 1 core	915,-
	Colorectal cancer Option 2 mismatch repair (MMR)	1075,-
	Colorectal cancer Option 3 Extended MMR	1075,-
	Gastrointestinal Stromal Tumours (GIST)	360,-
	Lung cancer - Option 1 EGFR	915,-
	Lung cancer - Option 2 core	915,-
	Lung cancer - Option 3 comprehensive	1075,-
	Lung cancer - Option 4 fusions	915,-
	Lung cancer - Circulating free (cf) DNA	In Bearb.
	Melanoma	915,-
	Microsatellite instability testing (MSI)	360,-
	Molecular Tissue identification	360,-
	Neuroblastoma	360,-
	Ovarian cancer - BRCA testing in ovarian cancer (germline) (Sponsored by Astra Zeneca)	0,-
	Ovarian cancer - BRCA testing in ovarian cancer (somatic) (Sponsored by Astra Zeneca)	0,-
	Pan cancer NTRK testing	360,-
	Prostate cancer - HRR testing in prostate cancer	135,-
	Renal tumours	135,-
	Sarcoma	360,-
	Thyroid cancer	135,-
Variant Classification		
	Exome Sequencing Data Interpretation	135,-
	ISCN Accuracy	135,-
	Pathogenicity of germline sequence variants (Classification only)	270,-
	Pathogenicity of germline sequence variants (Classification & Interpretation)	270,-
	Pathogenicity of somatic sequence variants (Classification only)	270,-
	Pathogenicity of germline postnatal copy number variants (CNV) (Classification)	135,-
	Variant Validation	510,-
Clinical Genetics		
	Cardiovascular disorders	195,-
	Dysmorphology	195,-
	Monogenic Disorders	195,-
	Oncogenetic disorders	195,-
	Genetic counselling	135,-
	Annual Administration Fee	215,-
	Transportkosten, pro Versand	15,-

P e r s ö n l i c h e N o t i z e n