

- Pour les programmes de biologie moléculaire, le CSCQ collabore avec des Centres internationaux compétents et reconnus, étant donné le nombre restreint de laboratoires spécialisés en Suisse.
- Obligations légales : les laboratoires doivent soumettre toutes les analyses qu'ils proposent à un contrôle annuel de la qualité externe, si possible avec un contrôle de l'interprétation. Se référer au document « Fiche explicative Lab-B, Obligations des laboratoires de diagnostic génétique médical » de l'OFSP (<http://www.bag.admin.ch>).
- Les laboratoires doivent obligatoirement envoyer une copie des certificats annuels de CQE au secrétariat de la Société Suisse de Génétique Médicale – SSGM (<http://www.sgm.ch>).
- Les représentants mandatés par la SSGM ont accès aux résultats des laboratoires. Ils sont toutefois soumis au secret professionnel.

1) Hémostase



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

Caractéristiques

Nom du programme	Hémostase, facteurs II / V, MTHFR : BC
Fréquence des enquêtes	2 fois par an
Identification de l'échantillon	B6, B7
Nombre d'échantillons par enquête	2
Type d'échantillon	ADN purifié ou autre matériel biologique
Type d'évaluation	Qualitative
1 ^{ère} enquête organisée en	2003
Nombre de participants (2021)	15

Description

- Ce programme (sans interprétation) est proposé en collaboration avec le RfB (*Referenzinstitut für Bioanalytik*), centre international compétent et reconnu.
- Les échantillons contiennent de l'ADN purifié avec les divers allèles (mutation, sauvage).
- Les échantillons et les rapports vous parviennent par le CSCQ qui vous assure également l'édition des certificats reconnus par la QUALAB.

Paramètres évalués

Code CSCQ	Nom	Abréviation	Code OPAS	Evaluation QUALAB - Critère de qualité	Tolérance CSCQ	Exemple résultat	Unité
580 *	Facteur II	Facteur II	2105.02	Juste	Juste	Homozygote	---
			2105.03				
			2105.06				
581 *	Facteur V (Leiden)	Facteur V	2205.02	Juste	Juste	Hétérozygote	---
			2205.03				
			2205.06				
590 *	Méthylène-tetrahydrofolate-réductase	MTHFR	2305.02	Juste	Juste	Hétérozygote	---
			2305.03				
			2305.06				

- * Paramètres actuellement soumis obligatoirement, selon la QUALAB, à un CQE.
Evaluation QUALAB – critère de nombre : pour ces paramètres, tous les résultats doivent être conformes.

Envoi des échantillons

Les échantillons sont envoyés en mars et septembre.

Conservation, stabilité et pré-analytique

- Le matériel doit être conservé au réfrigérateur (+ 2 à + 8 °C).
- L'échantillon est stable jusqu'à la date de validité inscrite sur le flacon.
- Effectuer les analyses au plus vite après réception et envoyer les résultats au CSCQ avant la date inscrite sur le formulaire de résultats (2 semaines après la date d'envoi, sauf exception).

Échantillon de contrôle

Tout échantillon biologique doit être considéré comme potentiellement infectieux.

Spécificités liées à certains paramètres

Maladies de l'hémostase : le polymorphisme qui contribue au risque de thrombophilie, doit être déterminé :

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

2) Génétique médicale - EMQN

Caractéristiques

Nom du programme	EMQN
Fréquence des enquêtes	http://www.emqn.org
Identification de l'échantillon	
Nombre d'échantillons par enquête	
Type d'échantillon	
Type d'évaluation	
1 ^{ère} enquête organisée en	2012
Nombre de participants (2021)	60

Description

- Sur demande de la SSGM, ce programme (avec interprétation) est réalisé sur mandat du CSCQ par l'EMQN (*European Molecular Genetics Quality Network*), centre international compétent et reconnu.
- Le CSCQ assure le contact avec les laboratoires en Suisse et est responsable de ce programme auprès de ses adhérents.
- L'inscription directe sur le site Internet EMQN est demandée.
- Les colis EMQN vous parviennent par le CSCQ, les résultats doivent être envoyés directement à EMQN et les rapports vous parviennent de ce dernier.
- Une description du cas accompagne l'échantillon et le suivi proposé pour le patient est demandé.
- Sur la base des résultats obtenus et de l'évaluation de EMQN, la SSGM définit les critères d'acceptation. Le CSCQ assure l'édition du certificat, reconnu par la QUALAB.

Conservation, stabilité et pré-analytique

- Effectuer les analyses au plus vite après réception.
- Veuillez respecter la date de retour des résultats à EMQN.

Échantillon de contrôle

- Tout échantillon biologique doit être considéré comme potentiellement infectieux.
- Suivre scrupuleusement les recommandations fournies par EMQN.

	Description	Prix
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 Tout changement important dans les taux de change sera répercuté sur la facture annuelle.

	Description	Prix
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,-
	Port par envoi	15,-

3) Génétique médicale – BVDH

Caractéristiques

Nom du programme	BVDH
Fréquence des enquêtes	http://www.bvdh.de
Identification de l'échantillon	
Nombre d'échantillons par enquête	
Type d'échantillon	
Type d'évaluation	
Collaboration depuis	2017
Nombre de participants (2021)	13

Description

- Sur demande de la SSGM, le CSCQ a établi une collaboration avec le BVDH (*Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V.*), centre international compétent et reconnu.
- Le CSCQ assure le contact entre le BVDH, la SSGM et la QUALAB.
- L'inscription directe sur le site Internet de BVDH est demandée.
- Les colis BVDH vous parviennent par le BVDH, les résultats doivent être introduits directement sur le site Internet de BVDH et les rapports sont rédigés par ce dernier.
- Sur la base des résultats obtenus et de l'évaluation de BVDH, la SSGM définit les critères d'acceptation. Le CSCQ assure l'édition du certificat, reconnu par la QUALAB.
- Pour tout laboratoire étant déjà inscrit au CSCQ pour d'autres programmes, la cotisation de CHF 54,- n'est pas facturée.

4) Génétique médicale – GenQA

Caractéristiques

Nom du programme	GenQA
Fréquence des enquêtes	http://www.genqa.org
Identification de l'échantillon	
Nombre d'échantillons par enquête	
Type d'échantillon	
Type d'évaluation	
1 ^{ère} enquête organisée en	2017
Nombre de participants (2021)	27

Description

- Sur demande de la SSGM, ce programme est réalisé sur mandat du CSCQ par GenQA (*Genomics Quality Assessment*, anciennement CEQAS), centre international compétent et reconnu.
- Le CSCQ assure le contact avec les laboratoires et est responsable de ce programme auprès de ses adhérents.
- L'inscription directe sur le site Internet du GenQA est demandée.
- Les colis GenQA vous parviennent par le CSCQ, les résultats doivent être transmis directement à GenQA et les rapports vous parviennent de ce dernier.
- Une description du cas accompagne l'échantillon et le suivi proposé pour le patient est demandé.
- Sur la base des résultats obtenus et de l'évaluation du GenQA, la SSGM définit les critères d'acceptation. Le CSCQ assure l'édition du certificat, reconnu par la QUALAB.

Conservation, stabilité et pré-analytique

- Effectuer les analyses au plus vite après réception.
- Veuillez respecter la date de retour des résultats au GenQA.

Échantillon de contrôle

- Tout échantillon biologique doit être considéré comme potentiellement infectieux.
- Suivre scrupuleusement les recommandations fournies par GenQA.

Programmes

Prix avril 2021 – mars 2022 CHF¹

Description	Prix
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 Tout changement important dans les taux de change sera répercuté sur la facture annuelle.

	Description	Prix
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,-

	Description	Prix
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	En cours
	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,-
	Port par envoi	15,-

N o t e s p e r s o n n e l l e s